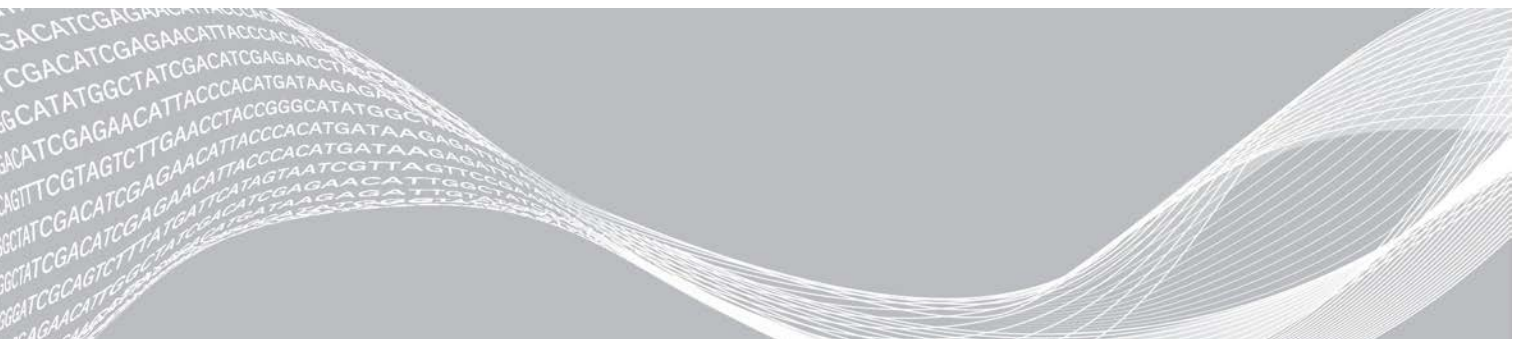


# Soluția VeriSeq NIPT v2

Ghid software



Utilizarea acestui produs este acoperită de brevetele deținute de și acordate drept licență ale Illumina, Inc. Plata pentru acest produs asigură drepturile limitate, netransferabile, de a utiliza acest produs în conformitate cu utilizarea preconizată, conform documentației și oricăror termeni și condiții asociate. O listă reprezentativă, neexhaustivă, cu aceste brevete, este prezentată pe [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents). Niciun drept cuprins în orice alt brevet sau pentru orice altă utilizare nu este transferat în mod expres, implicit sau prin interdicție.

Prezentul document și conținutul său constituie proprietatea Illumina, Inc. și a afiliațiilor săi („Illumina”) și sunt destinate exclusiv pentru utilizarea contractuală de către client în legătură cu folosirea produsului sau produselor descrise în prezentul document și în niciun alt scop. Acest document și conținutul său nu trebuie utilizate sau distribuite pentru niciun alt scop și/sau nici comunicate, divulgate sau reproduse în orice alt mod și în orice formă fără consimțământul prealabil acordat în scris de Illumina. Illumina nu transmite, în temeiul brevetelor sale, mărcilor sale comerciale, drepturilor sale de autor sau în temeiul dreptului comun, nicio licență și nici drepturi similare ale oricăror terți prin acest document.

The instructions in this document must be strictly and explicitly followed by qualified and properly trained personnel in order to ensure the proper and safe use of the product(s) described herein. Înainte de utilizarea acestui produs/acestor produse, întreg conținutul acestui document trebuie citit și înțeles în întregime.

FAPTUL DE A NU CITI COMPLET ȘI DE A NU RESPECTA ÎN MOD EXPLICIT TOATE INSTRUCȚIUNILE CUPRINSE ÎN PREZENTUL DOCUMENT POATE DUCE LA DETERIORAREA PRODUSULUI SAU PRODUSELOR, LA VĂTĂMAREA PERSOANELOR, INCLUSIV A UTILIZATORILOR SAU ALTOR PERSOANE ȘI LA DAUNE ALE ALTOR PROPRIETĂȚI ȘI VA ANULA ORICE GARANȚIE APLICABILĂ PRODUSULUI SAU PRODUSELOR.

ILLUMINA NU ÎȘI ASUMĂ NICIO RĂSPUNDERE CARE DECURGE DIN UTILIZAREA INADECVATĂ A PRODUSULUI SAU PRODUSELOR DESCRISE ÎN PREZENTUL DOCUMENT (INCLUSIV A COMPONENTELOR SAU SOFTWARE-ULUI ACESTORA).

© 2021 Illumina, Inc. Toate drepturile rezervate.

Toate mărcile comerciale sunt proprietatea Illumina, Inc. sau a proprietarilor lor respectivi. Pentru informații specifice privind mărcile comerciale, consultați [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Istoricul reviziilor

Document	Data	Descrierea modificării
Nr. document 100000067940 v06	August 2021	S-a actualizat adresa Reprezentantului autorizat în Comunitatea Europeană.
Nr. document 100000067940 v05	Septembrie 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Adăugarea de instrucțiuni privind noile caracteristici Backup Encryption (Criptare de rezervă) și Network Passwords (Parole de rețea).</li> <li>• Actualizarea secțiunii Descărcarea și instalarea unui certificat cu instrucțiuni mai detaliate.</li> <li>• Adăugarea pasului de introducere a Parolei de rețea și un memento de generare a unui certificat la secțiunea Configurarea serverului pentru Managerul flux de lucru.</li> <li>• Actualizarea secțiunii Maparea unităților de server pentru a indica permisiunile de utilizator doar pentru administratori și actualizarea compatibilității cu versiunea SMB.</li> <li>• Adăugarea unei referințe la Criptarea de rezervă în secțiunea Arhivarea datelor pentru serverul local.</li> <li>• Adăugarea unei note la introducerea despre interfața web cu utilizatorul a software-ului de testare, indicând faptul că software-ul nu poate fi accesat cu ajutorul dispozitivelor mobile.</li> <li>• Adăugarea de note lămuritoare despre scrierea cu majuscule a ieșirilor din Raportul NIPT.</li> <li>• Actualizarea prezentării informațiilor despre opțiunile pentru valoare pentru lizibilitate în secțiunea Rezultate și rapoarte de notificări.</li> <li>• Actualizarea convenției de denumire pentru Managerul flux de lucru pentru a afișa denumirea completă a software-ului Managerul fluxului de lucru VeriSeq NIPT în mod consecvent.</li> </ul>
Nr. document 100000067940 v04	Februarie 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Actualizarea subiectelor Introducerea fișei de probă și Încărcarea fișei de probă pentru a clarifica limitarea de funcționalitate pentru încărcarea fișei de probă.</li> <li>• Actualizarea adresei pentru Sponsorul australian și Illumina Netherlands.</li> </ul>
Nr. document 100000067940 v03	Octombrie 2019	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A fost adăugată o secțiune Considerații cu privire la mediu pentru serverul local VeriSeq v2.</li> <li>• A fost actualizată prezentarea rezultatelor privind anomaliiile cromozomilor sexuali din secțiunea Rapoarte privind rezultatele și notificările a Anexei B, pentru a corespunde prezentării din Raportul NIPT.</li> </ul>
Nr. document 100000067940 v02	Aprilie 2019	Au fost adăugate detalii la rapoartele NIPT și la rapoartele suplimentare, pentru a le alinia cu materialele de instruire.
Nr. document 100000067940 v01	Februarie 2019	Publicarea Ghidului software pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 în scopul utilizării de către clienți.
Nr. document 100000067940 v00	Noiembrie 2018	Publicarea inițială numai pentru uz intern.

# Cuprins

Istoricul reviziilor .....	iii
Capitolul 1 Soluția VeriSeq NIPT v2 .....	1
Introducere .....	1
Arhitectura sistemului .....	3
Capitolul 2 Manager flux de lucru pentru VeriSeq NIPT .....	4
Introducere .....	4
Metoda VeriSeq NIPT .....	4
Managerul de lot VeriSeq NIPT .....	4
Serviciile VeriSeq NIPT .....	10
Capitolul 3 Sistemul de secvențiere de următoare generație .....	13
Introducere .....	13
Grupul de secvențiere .....	13
Integrarea stocării datelor .....	13
Capacitatea productivității analizei .....	14
Restricții privind traficul de rețea .....	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager .....	14
Capitolul 4 Software de testare VeriSeq NIPT v2 .....	15
Introducere .....	15
Componentele software-ului de testare .....	16
Interfața web cu utilizatorul .....	19
Analiza și raportarea .....	30
Serverul local VeriSeq v2 .....	32
Anexa A Metricile CC .....	36
Metricile și limitele CC de cuantificare .....	36
Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC .....	36
Anexa B Rapoarte de sistem .....	37
Introducere .....	37
Rezumatul rapoartelor de sistem .....	38
Evenimente de generare raport .....	39
Rapoarte privind rezultatele și notificările .....	40
Rapoartele de proces .....	49
Anexa C Depanare .....	57
Introducere .....	57
Notificările de la software-ul de testare .....	58
Probleme de sistem .....	66

Teste de procesare a datelor .....	66
Anexa D Resurse suplimentare .....	68
Anexa E Acronime .....	69
Asistență tehnică .....	70

# Capitolul 1 Soluția VeriSeq NIPT v2

Introducere .....	1
Arhitectura sistemului .....	3

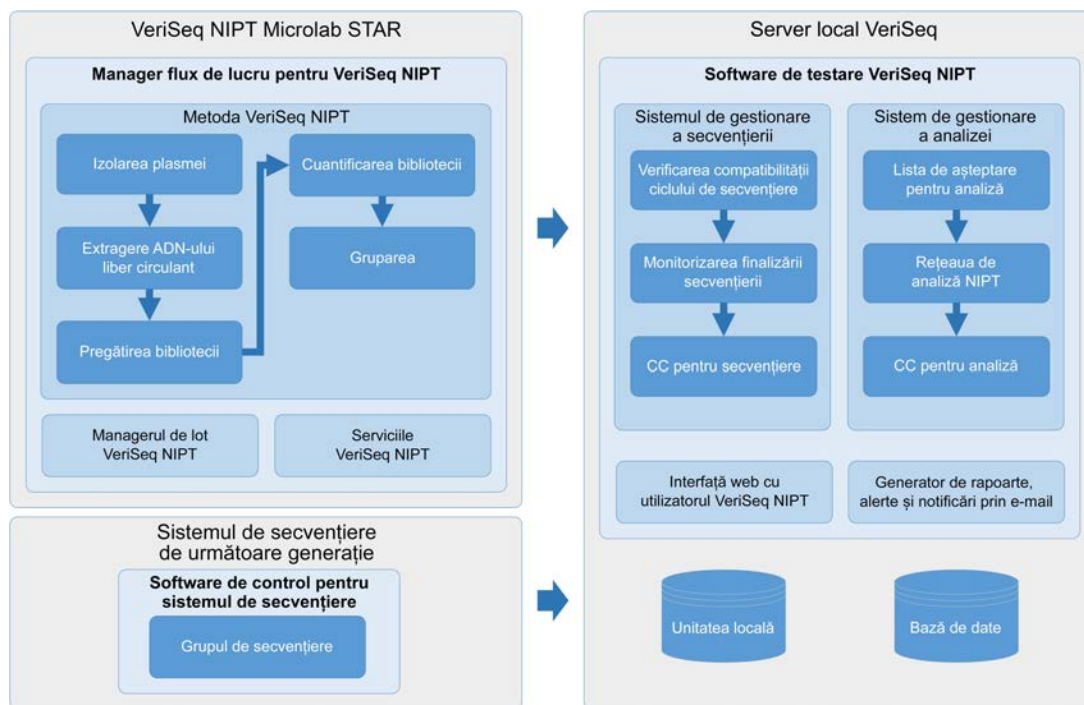
## Introducere

Soluția VeriSeq NIPT v2 este un test de diagnosticare *in vitro* destinat screening-ului pe bază de secvențiere pentru detectarea aneuploidiei fetale din probe de sânge integral periferic matern, la femei însărcinate cu vârstă gestațională de cel puțin 10 săptămâni. Testul oferă două opțiuni pentru tipurile de screening: de bază și la nivel de genom. Screeningul de bază furnizează informații privind starea aneuploidiei doar pentru cromozomii 21, 18, 13, X și Y. Screeningurile la nivel de genom furnizează delețiile și duplicările parțiale pentru toți autozomii și starea aneuploidiei pentru toți cromozomii. Ambele tipuri de screening oferă o opțiune de a solicita raportarea aneuploidiei cromozomului sexual (SCA). Indiferent de tipul de screening, acest produs nu trebuie utilizat ca bază unică de diagnosticare sau pentru alte decizii de gestionare a sarcinii.

Arhitectura sistemului Soluția VeriSeq NIPT v2 cuprinde:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – un instrument automat de gestionare a lichidelor care folosește Managerul flux de lucru pentru VeriSeq NIPT și Seturile de pregătire a probelor VeriSeq NIPT pentru a pregăti și urmări probele din bibliotecă. The ML STAR pregătește probele destinate analizei folosind software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 în conformitate cu Instrucțiunile de utilizare incluse în *Prospect pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 (nr. document 1000000078751)*.
- ▶ **Sistemul de secvențiere de următoare generație (NGS)** – un instrument de secvențiere la nivel de genom care asigură generarea și secvențierea grupului de pe instrument. Software-ul de control pentru sistemul de secvențiere oferă pașii pentru configurarea unui ciclu de secvențiere și generează rezultatele secvențierii pentru toate probele din grupul de bibliotecă cuantificat.
- ▶ **Serverul local VeriSeq Onsite v2** - un server care găzduiește software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 și care stochează datele pentru a analiza datele de secvențiere la ambele capete. Software-ul de testare monitorizează și analizează în mod continuu datele de secvențiere și generează rezultatele probei, rapoartele de proces și notificările.

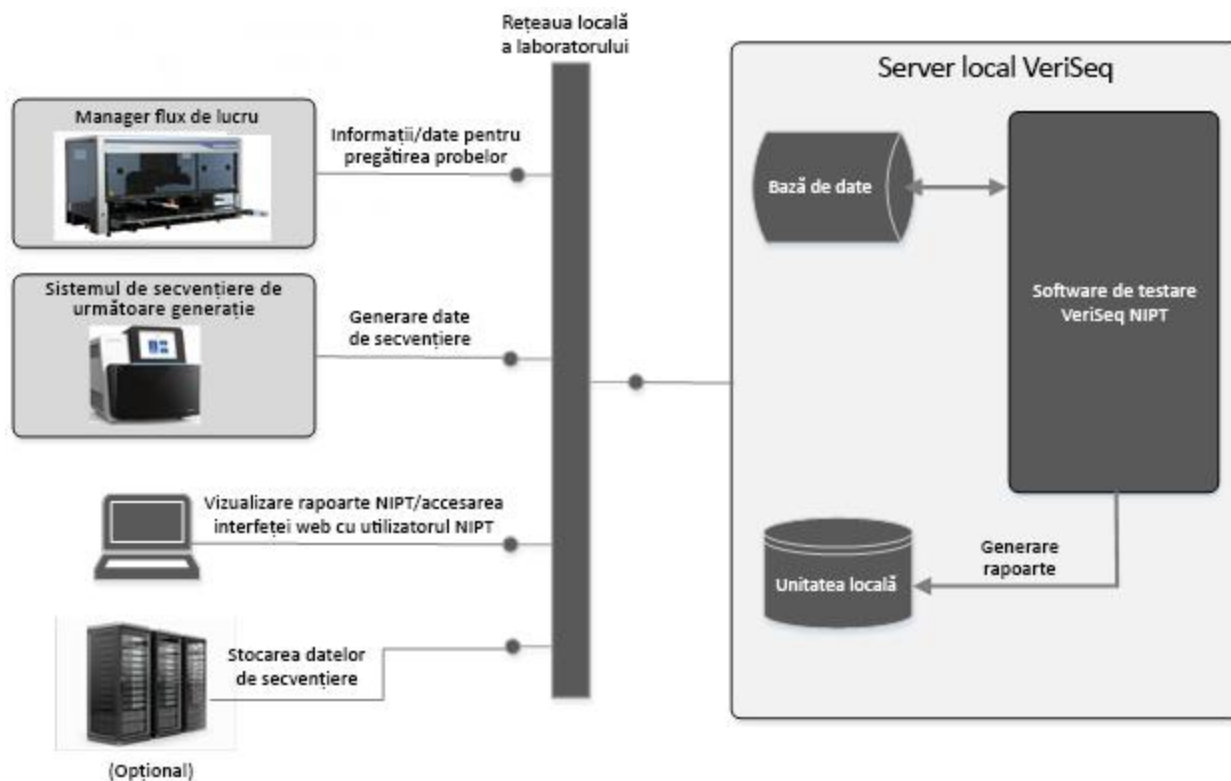
Figura 1 Componentele Soluției VeriSeq NIPT v2



## Arhitectura sistemului

Soluția VeriSeq NIPT v2 folosește rețeaua locală (LAN) pentru a conecta toate echipamentele sistemului folosind aceeași subrețea. Dacă se folosește LAN se asigură o poziționare flexibilă a echipamentelor și o producție care se poate extinde, prin conectarea unor sisteme de secvențiere suplimentare și/sau a stațiilor de lucru ML STAR. **Figura 2** afișează o prezentare generală.

**Figura 2** Prezentare generală a soluției VeriSeq NIPT v2





# Capitolul 2 Manager flux de lucru pentru VeriSeq NIPT

Introducere .....	4
Metoda VeriSeq NIPT .....	4
Managerul de lot VeriSeq NIPT .....	4
Serviciile VeriSeq NIPT .....	10

## Introducere

Managerul flux de lucru pentru VeriSeq NIPT este instalat pe ML STAR și furnizează o interfață cu utilizatorul grafică simplă și intuitivă, care automatizează pregătirea probelor de sânge în conformitate cu soluția VeriSeq NIPT v2. Managerul flux de lucru menține conexiunea de date cu serverul local VeriSeq v2 pentru procesarea datelor, pentru stocare, pentru urmărirea probelor și pentru aplicarea logicii fluxului de lucru.

Managerul flux de lucru asigură accesul la trei module de software diferite, cunoscute și drept metode:

- ▶ Metoda VeriSeq NIPT
- ▶ Managerul de lot VeriSeq NIPT
- ▶ Serviciile VeriSeq NIPT

## Metoda VeriSeq NIPT

Metoda VeriSeq NIPT (Metoda) dirijează procesarea automată a probelor cu ML STAR. Metoda îndeplinește următoarele etape de procesare:

- ▶ **Plasma Isolation** (Izolarea plasmei) – transferă 1 ml de plasmă izolată dintr-o eprubetă de recoltare a sângelui. Logica procesului creează un lot cu software-ul de testare. Fiecare lot conține date privind proba, inclusiv codul de bare pentru probă, tipul de probă, tipul de screening, poziția godeului și marcajul pentru raportarea sexului.
- ▶ **cfDNA Extraction** (Extragerea ADN-ului liber circulant) – purifică ADN-ul liber circulant din 900 µl de plasmă.
- ▶ **Library Preparation** (Pregătirea bibliotecii) – creează biblioteci din ADN-ul liber circulant purificat care sunt gata pentru secvențiere. Bibliotecile includ indexuri unice pentru fiecare probă din lot.
- ▶ **Library Quantification** (Cuantificarea bibliotecii) – determină concentrația ADN-ului liber circulant folosind o vopsea fluorescentă de intercalare într-un format de microplacă cu 384 de godeuri. Placa include o curbă standard de ADN etichetată și duplicate ale fiecărei probe din lot. Sistemul folosește citirile cu fluorescență brute din cititorul de microplăci și calculează concentrațiile probelor în funcție de curba standard.
- ▶ **Pooling and Normalization** (Gruparea și normalizarea) – combină bibliotecile în grupuri individuale pentru secvențiere. Sistemul folosește concentrațiile determinate anterior pentru a calcula volumele de transfer corespunzătoare pentru fiecare probă din grupul pregătit pentru sistemul de secvențiere.

## Managerul de lot VeriSeq NIPT

Managerul de lot VeriSeq NIPT gestionează starea probelor, loturilor și grupurilor prin intermediul interfeței cu utilizatorul. Sistemul permite urmărirea probelor prin mai multe sisteme de gestionare a lichidelor și mai multe sisteme de secvențiere și prin rețeaua de analiză. Pentru mai multe informații privind procedurile de procesare a probelor, consultați *Prospect pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 (nr. document 1000000078751)*.

Puteți gestiona probele din fluxul de lucru prin intermediul a trei categorii diferite, la care se face referire ca fiind obiecte:

Obiect	Descriere
Sample (Probă)	Rezultat al unei recoltări unice de 1 ml de plasmă dintr-o singură eprubetă de sânge. Probele sunt asociate cu codul de bare de pe eprubeta de sânge (codul de bare pentru probă) și cu lotul.
Batch (Lot)	Placă cu 24, 48 sau 96 de probe procesate prin procesul de Extragere a ADN-ului liber circulant și Pregătire a bibliotecii.
Pool (Grup)	Volum normalizat și diluat al bibliotecilor cu index dublu și pregătite pentru sistemul de secvențiere. Fiecare grup conține până la 48 de probe.

În timpul procesării, pot fi aplicate următoarele acțiuni obiectelor:

Acțiune	Obiect	Raport generat	Descriere
Invalidation (Invalidare)	Sample (Probă)	Invalidarea probei	Probă marcată de utilizator ca nemaifiind validă pentru procesare. Nu se generează niciun rezultat al testării pentru probele invalidate. Exemplu: raportare a celulei sangvine vizibile în timpul izolării plasmei.
	Batch (Lot)	Invalidarea lotului	Lot marcat de utilizator ca nemaifiind valid. Dacă invalidarea lotului are loc înainte de generarea grupului, sunt invalidate toate probele. Exemplu: placă scăpată sau manevrată în alt mod necorespunzător.
	Pool (Grup)	Invalidarea grupului	Grup marcat de utilizator ca nemaifiind valid. După două invalidări ale grupului, sunt invalidate toate probele din respectivul grup. Exemplu: întregul volum al grupului folosit în timpul a două eșecuri ale secvențierii.
QC Failure (Eșec CC)	Sample (Probă)	Invalidarea probei	Soluția VeriSeq NIPT v2 a marcat automat proba drept nevalidă din cauza eșecului unei metrici CC specificate sau pe baza unui eșec al manipulării lichidului detectat de sistem.
	Batch (Lot)	Invalidarea lotului	Soluția VeriSeq NIPT v2 a marcat automat întregul lot drept nevalid. Exemplu: eroare de sistem în timpul manipulării lichidului.
Cancelation (Anulare)	Sample (Probă)	Anularea probei	Managementul laboratorului a marcat proba drept anulată. Nu se generează niciun rezultat al testării.
Editarea atributelor probei	Sample (Probă)	Raportarea sexului	Raportarea sexului marcată de utilizator drept Yes (Da), No (Nu) sau SCA. Pentru raportarea sexului pentru probă desemnată drept Yes (Da), sexul probei este generat. Pentru raportarea sexului pentru probă desemnată drept No (Nu), sexul probei nu este generat. Pentru raportarea sexului pentru probă desemnată drept SCA se raportează doar aneuploidiile cromozomilor sexuali.
	Sample (Probă)	Tipul de probă	Tipul de probă marcat de utilizator drept Singleton (Făt unic), Twin (Gemeni), Control sau No Template Control (Control fără șablon) (NTC). Desemnarea tipului de sex al probei afectează direct analiza testării. Pentru a asigura rezultate precise ale testării, tipul de probă trebuie să fie precis.
	Sample (Probă)	Tipul de screening	Tipul de screening marcat de utilizator ca fiind de bază (doar 21, 18, 13, X și Y) sau la nivel de genom (toți cromozomii).

După o invalidare, un eșec al CC sau o acțiune de anulare, obiectul nu mai este procesat. Sistemul de management al informațiilor de laborator (LIMS) poate utiliza rapoartele de invalidare a probei pentru a indica reprocesarea probei din eprubeta de recoltare a sângelui.

## Introducerea fișei de probă

Fișa de probă introdusă oferă informații despre probă referitoare la pacient, inclusiv tipul de probă și starea raportării cromozomilor sexuali. Sistemul solicită informații complete despre probă înainte să se poată genera grupe de secvențiere.



## ATENȚIE

Pentru a evita erorile, nu includeți nicio informație despre probă pentru NTC-uri în fișa de probă. Omiteți-le în totalitate și nu includeți rânduri pentru acestea. Sistemul aplică în mod automat coduri de bară, tipul de screening, tipul de probă și raportarea sexului pentru NTC-uri.

Fișa de probă introdusă trebuie să fie un fișier text delimitat cu tabulatori, \*.txt. Numele coloanei cu antet din fișier trebuie să corespundă cu numele coloanei cu antet, exact așa cum apar în tabelul următor.

Coloană cu antet	Tip de date	Cerință	Descriere
batch_name	Șir/Gol	Obligatoriu	Indică denumirea lotului pentru probă. Trebuie să corespundă cu denumirea lotului introdusă în metoda de apelare (Manager flux de lucru) pentru a confirma că fișa de probă introdusă este asociată cu lotul corect. Valoarea maximă este de 26 de caractere. Coloana poate fi lăsată necompletată. NOTĂ Fișele de probă fără o coloană batch_name nu vor fi acceptate.
sample_barcode	Șir	Obligatoriu	Codurile de bară de pe eprubetele cu sânge încărcate pe ML STAR. Dacă se folosește o valoare integrală drept cod de bare pentru probă, nu trebuie să depășească 15 cifre. Un cod de bare alfanumeric pentru probă nu trebuie să depășească 32 de caractere. Utilizați numai numere, litere, liniuțe (-) și caractere de subliniere (_).
sample_type	Șir	Obligatoriu	Indică tipul de probă pentru analiză. Valorile permise sunt „Singleton” (Făt unic), „Twin” (Gemeni), „Control” și „NTC”.
sex_chromosomes	Șir	Obligatoriu	Indică raportarea cromozomilor sexuali fetalii. Valorile permise sunt „yes” (da) (raportare), „no” (nu) (fără raportare) și „sca” (raportare doar pentru aneuploidii cromozomilor sexuali).
screen_type	Șir	Obligatoriu	Indică tipul de screening pentru analiză. Valorile permise sunt „basic” (de bază) și „genomewide” (la nivel de genom).

Fișa de probă introdusă este încărcată în timpul izolării plasmei sau grupării. Fișele de probă actualizate pot fi, de asemenea, încărcate folosind Managerul de loturi pentru a schimba toate atributele probei, cu excepția tipului de screening. Informațiile privind proba sunt confirmate în timpul procesului de încărcare a probei. Probele încărcate în timpul izolării plasmei pot include o listă completă de probe sau un subset de probe. În timpul grupării, sistemul solicită orice informații absente privind proba care nu au fost încărcate în timpul izolării plasmei.

Utilizatorul poate controla încărcarea probei fie pentru toate probele din lot (pentru loturile generate de LIMS client), fie pentru retestări (cu pozițiile deschise rămase completate cu probele disponibile).

Alegeți una dintre cele trei modalități de utilizare a fișelor de probă:

- ▶ Loturi predefinite (loturi create de LIMS)
- ▶ Creare ad-hoc de loturi (loturi create de Managerul flux de lucru)
- ▶ Creare de loturi hibrid (probe prioritare completate de LIMS)

## Loturi predefinite – loturi create de LIMS

Loturile pot fi create de LIMS client înainte de începerea procesării probei. În loturile predefinite, toate probele sunt deja asociate unui lot înainte de a fi încărcate în ML STAR. Fișa de probă încărcată în timpul izolării plasmei include fiecare probă din lot, împreună cu toate informațiile privind proba. Fișele de probă pentru loturile create de LIMS trebuie să includă coloana ID lot pentru a se asigura că s-a introdus manual numele corect de ID pentru lot în Managerul flux de lucru la începutul procesării.

Această abordare are avantajul că blochează exact probele încărcate, deoarece sistemul solicită ca toate probele din fișa de probe să fie în lot. Nu sunt necesare informații suplimentare și laboratorul poate continua cu raportul final fără a introduce date suplimentare.

- ▶ **Avantaje** – permite controlul complet asupra conținutului lotului. Împiedică încărcarea unor probe nedorite.
- ▶ **Dezavantaje** – necesită un sistem pentru crearea de loturi din inventar (LIMS complex). Este posibil ca personalul de laborator să fie nevoit să extragă probele corecte din sistemul de depozitare sau să aibă nevoie de un sistem avansat de stocare a probelor.

## Procesarea în loturi ad-hoc – loturi create

Loturile pot fi create în laborator prin colectarea fizică a eprubetelor cu probe și încărcarea acestora în ML STAR în timpul izolării plasmei. Nu este necesară nicio asociere anterioară probă-la-lot, iar utilizatorul din laborator determină probele ce vor fi incluse în lot.

Când i se solicită acest lucru, utilizatorul selectează **No Sample Sheet** (Nicio fișă de probă) în timpul izolării plasmei. Managerul flux de lucru asociază probele încărcate cu ID-ul lotului introdus manual și generează un raport de inițiere a lotului. Raportul poate fi trimis la sistemul LIMS al laboratorului pentru a indica faptul că s-a creat lotul și pentru a furniza o listă cu probele asociate.

- ▶ **Avantaje** – nu sunt necesare niciun LIMS și nicio fișă de probă. Utilizatorii pot modifica raportul de inițiere a lotului cu informații privind tipul de probă, tipul de screening și raportarea sexului pentru încărcare în timpul grupării. În mod flexibil, se poate adăuga oricând orice probă.
- ▶ **Dezavantaje** – fără control automat asupra probelor care sunt incluse în lot. Utilizatorul poate încărca o probă nedorită. Datele probei trebuie încărcate în timpul grupării.

## Creare de loturi hibrid – probe prioritare LIMS

Sistemul LIMS al clientului poate crea o lot cu un subset de probe predefinit. Probele rămase în lot sunt completate de Managerul flux de lucru din probele încărcate. În acest caz, utilizatorul încarcă o fișă de probă parțială în timpul izolării plasmei. Din nou, laboratoarele sunt încurajate să completeze coloana Batch ID (ID lot) dacă doresc să predefinească numele loturilor. Uneori, un utilizator poate opta să încarce o fișă de probă necompletată care conține doar numele lotului pentru a reverifica numele lotului introdus manual. Această strategie funcționează foarte bine pentru probele cu valori mari de priorizare, cum ar fi retestările, pentru a vă asigura că aceste probe cu valori mari sunt incluse în ciclu. Decizia privind probele care trebuie incluse în lot este determinată parțial de LIMS și parțial de utilizatorul din laborator.

- ▶ **Avantaje** – menține flexibilitatea strategiei privind crearea ad-hoc a loturilor, menținând în același timp capacitatea de a stabili numele lotului și unele dintre probele din lot (mai exact, retestările).
- ▶ **Dezavantaje** – nu stabilește în totalitate probele; prin urmare, se poate încărca o probă nedorită. Această strategie are nevoie totuși de informații privind anumite probe în timpul grupării.

## Edit Sample Attributes (Editarea atributelor probei)

În orice moment înainte să începeți o rulare de secvențiere, puteți utiliza Managerul de lot VeriSeq NIPT pentru a modifica raportarea individuală a cromozomilor sexuali ai probei, tipul de screening și atributelor tipului de probă.

- 1 Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
- 2 Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
- 3 Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu proba dorită.

- 4 Confirmați că se afișează proba corectă, apoi selectați un atribut pentru tipul de probă din lista verticală Sample Type (Tip de probă).
- 5 Selectați un atribut pentru raportarea sexului din lista verticală Sex Reporting (Raportarea sexului).
- 6 Selectați un atribut pentru tipul de screening din lista verticală Screen Type (Tip de screening).
- 7 Selectați **Edit** (Editare).

## Invalidarea probei, lotului și grupului

În funcție de etapa procesării probei, utilizatorul poate invalida o probă individuală, un lot sau un grup de probe. După invalidare, proba, lotul sau grupul nu mai sunt procesate.

În orice moment înainte de a genera un raport de testare, folosiți metoda VeriSeq NIPT sau Managerul de loturi pentru a invalida una sau mai multe probe.

## Invalidarea cu ajutorul metodei VeriSeq NIPT

- 1 În timpul procesării probei, în fereastra Well Comments (Comentarii godeu) de la finalul fiecărui proces al Managerului flux de lucru, selectați godeurile individuale care trebuie să înregistreze un eșec și selectați **OK**.
- 2 Selectați cel puțin o adnotare din meniurile verticale sau selectați caseta de selectare **Other** (Altele) și introduceți un comentariu.
- 3 Selectați caseta de selectare **Fail Sample** (Eșec probă) și selectați **OK**.
- 4 Confirmați că sistemul trebuie să asigure eșecul probei.

## Invalidarea folosind Managerul de loturi

Utilizați Managerul de loturi pentru a invalida:

- ▶ o probă;
- ▶ un lot înainte să se încheie pasul de grupare;
- ▶ un grup de probe după ce se încheie pasul de grupare și înainte de a se genera un raport de testare.



### NOTĂ

leșiți din orice metodă care funcționează în acest moment înainte de a rula Managerul de loturi.

## Accesarea Managerului de loturi

- 1 Pentru a accesa Managerul de loturi, efectuați una dintre următoarele acțiuni:
  - ▶ Pe Lansator de aplicații, selectați **Batch Manager (Manager de loturi) VeriSeq NIPT**.
  - ▶ Pe un computer legat la rețea, navigați la C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT și deschideți fișierul cu metoda Batch Manager (Manager de loturi) (**VeriSeqNIPT\_Batch\_Manager.med**) folosind Hamilton Run Controller (Controler de ciclu Hamilton).

## Invalidarea probei

- 1 Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
- 2 Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
- 3 Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu proba eșuată.
- 4 Confirmați că se afișează proba corectă și selectați **Invalidate Sample** (Invalidare probă).

- 5 Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate** (Invalidare).  
Pe diagrama plăcii pentru lot, proba invalidată își schimbă culoarea din verde în roșu, iar eticheta cu starea se modifică din validă în eșuată.

### Invalidarea lotului

- 1 Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
- 2 Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
- 3 Pe diagrama plăcii lotului, selectați **Invalidate Batch** (Invalidare lot).
- 4 Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate** (Invalidare).  
Pe diagrama plăcii lotului, dacă nu există niciun grup valid pentru lot, toate probele se schimbă din verde în roșu. Grupurile valide din cadrul lotului rămân valide.

### Invalidarea grupului

- 1 Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
- 2 Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **Pool Manager** (Manager de grup).
- 3 Scanați codul de bare al grupului.
- 4 Introduceți User Name (nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
- 5 Introduceți un motiv pentru eșec și selectați **Invalidate** (Invalidare).

### Încărcarea fișei de probă

Utilizatorul poate încărca o fișă de probă care conține informații despre probă folosind Managerul de loturi. Dacă folosește această funcție, utilizatorul poate, de exemplu, să încarce sau să schimbe informațiile privind proba în seturi mari. Când încărcați o fișă de probă, puteți schimba toate atributele probei, cu excepția tipului de screening.

- 1 Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
- 2 Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
- 3 Selectați **Upload New Sample Sheet** (Încărcare fișă de probă nouă).
- 4 Navigați și selectați fișa de probă dorită și apoi selectați **OK**.

### Anularea probei

- 1 Accesați Batch Manager (Manager de loturi).
- 2 Introduceți Batch ID (ID lot) și User Name (Nume de utilizator) sau inițialele operatorului și selectați **OK**.
- 3 Pe diagrama plăcii lotului, selectați poziția godeului asociată cu proba anulată.
- 4 Confirmați că se afișează proba corectă și apoi selectați **Cancel Sample** (Anulare probă).
- 5 Introduceți un motiv pentru denaturare și selectați **Cancel** (Anulare).  
Pe diagrama plăcii pentru lot, proba anulată își schimbă culoarea din verde în roșu.

## Serviciile VeriSeq NIPT

Serviciile VeriSeq NIPT (Serviciile) includ mai multe instrumente utilizate pentru configurarea și verificarea ML STAR și a Managerului flux de lucru. Aceste instrumente nu sunt necesare pentru funcționarea normală a sistemului, dar pot fi necesare pentru a asista departamentul de asistență tehnică Illumina sau Hamilton în timpul depanării sistemului. Aceste instrumente sunt folosite și pentru a ajusta parametrii de sistem din cauza unei abateri a densității grupului de celule.

## Lansarea serviciilor VeriSeq NIPT



### NOTĂ

Închideți toate metodele în curs de executare înainte de a executa Serviciile.

Pentru a accesa Serviciile VeriSeq NIPT, efectuați una dintre următoarele acțiuni:

- ▶ În Lansatorul de aplicații, selectați **VeriSeq NIPT Services** (Servicii VeriSeq NIPT).
- ▶ Pe un computer conectat la rețea, navigați la C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\ și deschideți fișierul cu metoda Servicii VeriSeq NIPT (**VeriSeqNIPT\_Service.med**) folosind Hamilton Run Controller (Controlerul de rulare Hamilton).

Instrumentele Services (Servicii) permit două tipuri de teste:

- ▶ **Individual Tests** (Teste individuale) – teste privind componentele, folosite pentru depanarea hardware-ului ML STAR.
- ▶ **Service Tools** (Instrumente de service) – instrumente utilizate pentru a configura Managerul flux de lucru.

## Teste individuale

Pentru a contribui la soluționarea problemelor de hardware întâlnite pe Managerul flux de lucru pot fi necesare următoarele teste de sistem.

Testarea sistemului	Descriere
Barcode/Autoload (Cod de bare/Încărcare automată)	Testează configurarea corectă a platformei sistemului, încărcătorul automat și funcționalitatea scanării codului de bare.
CPAC	Testează funcționarea sistemelor de încălzire de pe platformă CPAC. Verifică și cablarea corectă a unităților individuale la caseta de control.
BVS Vacuum (Vid BVS)	Testează funcționarea sistemului de vid de bază de pe platformă (BVS) pentru a confirma că se poate aplica vidul și poate atinge presiunile de lucru.
Independent Channel (Canal independent)	Testează funcționarea canalelor independente pentru extragerea cu pipetă. Efectuează testarea retenției de lichid pentru a detecta picurarea canalelor pentru extragerea cu pipetă și consistența volumelor de livrare.
iSwap	Testează funcționarea brațului robotizat iSwap și confirmă pozițiile de învățare brute ale platformei.
96-Head	Testează funcționarea capului de pipetă CO-RE 96. Efectuează testarea retenției de lichid pentru a detecta picurarea canalelor pentru extragerea cu pipetă și consistența volumelor de livrare.

Pentru a executa teste individuale:

- 1 Selectați testul specific ce trebuie executat.



### NOTĂ

Full IOQ Execution rulează toate cele șase teste în ordine.

- 2 Urmați instrucțiunile de pe ecran, notând observațiile referitoare la funcția echipamentelor și orice erori de sistem identificate.
- 3 După ce terminați, selectați **Abort** (Abandonare) pentru a părăsi metoda.
- 4 Dacă vi se solicită să furnizați jurnalele de urmărire ale sistemului generate în timpul testării, puteți găsi jurnalele în C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles și să începeți cu VeriSeqNIPT\_Services.

## Instrumente de service

Instrumentele de service permit configurarea Managerului flux de lucru și a anumitor parametri de testare.

Testarea sistemului	Descriere
Configurarea serverului	Configurează și testează conexiunea dintre Manager flux de lucru pentru VeriSeq NIPT și software-ul de testare. Comunicația corectă dintre aceste sisteme este necesară pentru rularea Managerului flux de lucru.
Configurarea testării	Este folosit pentru a reseta concentrația implicită a bibliotecii.
Instrumentul de învățare a platformei	Este folosit pentru a exporta și importa pozițiile învățate ale platformei dintr-un fișier.

## Configurarea serverului

Dacă se modifică adresa de rețea pentru serverul local VeriSeq v2, direcționați Managerul flux de lucru la noua adresă.

- 1 Din meniul Service Tools (Instrumente de service), selectați **Server Configuration** (Configurarea serverului).
- 2 Actualizați adresa URL cu noua adresă a serverului local.
- 3 Introduceți Parola de rețea pentru serverul local în câmpul Password (Parolă).
- 4 Selectați **Test Connection** (Testare conexiune) pentru a trimite un mesaj de testare. Dacă nu se primește mesajul, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina.
- 5 Din ecranul System Configuration (Configurare sistem), selectați **OK**, apoi selectați **Apply** (Aplicare) pentru a salva noua adresă.

Când actualizați adresa de rețea, trebuie să actualizați și certificatul Secure Sockets Layer (SSL) pentru computerul pe care rulează Managerul flux de lucru. Accesați software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 de pe acest computer și consultați [Descărcarea și instalarea unui certificat la pagina 27](#).



## Configurarea testării

Puteți ajusta concentrația bibliotecilor sistemului de secvențiere în grupurile sistemului de secvențiere din cadrul Managerului flux de lucru rulare-după-rulare în timpul procesului de grupare (consultați *Prospect pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 (nr. document 1000000078751)*). Instrumentul Assay Configuration (Configurarea testării) poate fi utilizat și pentru a modifica valoarea implicită pentru această concentrație.

Puteți utiliza instrumentul Assay Configuration (Configurarea testării) și pentru a modifica valorile altor parametri. Puteți seta parametrul Default Sex Chromosome Reporting (Raportarea implicită a cromozomilor sexuali) la Yes (Da) sau No (Nu). Această setare determină ce atribut va fi alocat probelor atunci când se selectează butonul Use Default (Utilizare valoare implicită) în timpul pregătirii probei. Parametrul Screen Type (Tip de screening) poate fi setat la Basic (De bază) sau Genomewide (La nivel de genom) și determină tipul de screening pentru o probă.

- 1 Selectați **Assay Configuration** (Configurarea testării).
- 2 Actualizați caseta Target Library Concentration (pg/μl) (Concentrația bibliotecii țintă (pg/μl)) la valoarea dorită.
- 3 Actualizați Default Sex Chromosome Reporting (Raportarea implicită a cromozomilor sexuali) la valoarea dorită.
- 4 Actualizați Screen Type (Tip de screening) la valoarea dorită.
- 5 Selectați **Apply (Aplicare)**.

## Instrumentul de învățare a platformei

În timpul depanării, poate fi necesar să exportați valorile poziției învățate. Folosiți Instrumentul de învățare a platformei pentru a genera o listă cu pozițiile, însoțite de valorile acestora.

- 1 Selectați **Deck Teach Tool** (Instrumentul de învățare a platformei).
- 2 Selectați **Export** (Exportare).
- 3 Selectați o locație de ieșire pentru fișierul text care conține pozițiile învățate ale platformei.
- 4 Selectați **OK**.  
Instrumentul de învățare a platformei salvează un fișier text care conține valorile pentru toate pozițiile echipamentelor de laborator învățate pentru instalarea Managerului flux de lucru.
- 5 Selectați **Cancel** (Anulare) pentru a reveni la ecranul Method Selection (Selectarea metodei).

# Capitolul 3 Sistemul de secvențiere de următoare generație

Introducere .....	13
Grupul de secvențiere .....	13
Integrarea stocării datelor .....	13
Capacitatea productivității analizei .....	14
Restricții privind traficul de rețea .....	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager .....	14

## Introducere

Un sistem de secvențiere de următoare generație generează rezultate de secvențiere pentru toate probele din grupul de bibliotecă cuantificat și le integrează cu Soluția VeriSeq NIPT v2 pe serverul local. Datele de secvențiere sunt evaluate de Sistemul de gestionare a analizei din cadrul software-ului de testare.

Aveți în vedere următoarele când integrați un sistem de secvențiere de următoare generație cu Soluția VeriSeq NIPT v2.

- ▶ Integrarea stocării datelor.
- ▶ Capacitatea productivității analizei.
- ▶ Restricțiile privind traficul de rețea.

## Grupul de secvențiere

Software-ul de testare are nevoie de un sistem de secvențiere de următoare generație care să poată genera date de secvențiere pe grupul de bibliotecă pregătit, în conformitate cu următoarele specificații:

- ▶ Realizarea a 2 x 36 de rezultate cu secvențiere la ambele capete.
- ▶ Compatibil cu adaptoarele index din setul de pregătire a probelor VeriSeq NIPT.
- ▶ Chimie pe două canale.
- ▶ Realizare automată de fișiere .BCL.

## Integrarea stocării datelor

O rulare de secvențiere tipică pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 necesită 25-30 GB pentru datele din sistemul de secvențiere de următoare generație. Dimensiunea reală a datelor poate varia în funcție de densitatea grupului de celule final. Serverul local asigură un spațiu de stocare de peste 7,5 TB, suficient pentru aproximativ 300 de rulări de secvențiere ( $7.500 / 25 = 300$ ).

Pentru stocarea datelor, mapați sistemul de secvențiere de următoare generație pe serverul local pentru una dintre următoarele metode:

- ▶ Utilizați serverul local drept depozit de date. În această configurație, sistemul de secvențiere este mapat direct pe server și păstrează datele pe unitatea locală.
- ▶ Pentru un laborator cu productivitate mare, folosiți stocarea atașată la rețea (NAS). Configurați sistemul de secvențiere de următoare generație pentru a păstra datele de secvențiere într-o anumită locație de pe NAS.

În această configurație, configurați serverul local să monitorizeze locația NAS specifică ce permite serverului să monitorizeze rulările de secvențiere următoare. Se pot adăuga multiple sisteme de secvențiere de următoare generație pentru a crește producția de probe. Pentru mai multe informații privind modul de mapare a serverului pe NAS, consultați *Gestionarea unei unități de rețea partajate la pagina 25*.

Pentru mai multe informații privind modul de mapare a sistemelor de secvențiere de următoare generație pe server sau pe NAS, consultați ghidul de utilizare a sistemului.

## Capacitatea productivității analizei

Rețeaua de analiză VeriSeq NIPT procesează de regulă date pentru un singur ciclu de secvențiere în aproximativ 5 ore. Când se extinde laboratorul pentru productivitatea probei, aveți în vedere faptul că un singur server poate procesa cel mult 4 cicluri pe zi, ceea ce determină un număr total de 48 de probe x 4 = 192 de probe pe zi. Contactați departamentul de asistență Illumina pentru soluții suplimentare privind productivitatea.

## Restricții privind traficul de rețea

Soluția VeriSeq NIPT v2 folosește rețeaua locală (Local Area Network – LAN) a laboratorului pentru debitul de date dintre sistemul de secvențiere de următoare generație, serverul local și NAS (dacă este configurată). Atunci când rețeaua locală se folosește și pentru debitul de probe, aveți în vedere următoarele restricții privind traficul în infrastructura IT:

- ▶ Traficul mediu de date de aproximativ 25 GB generat în aproximativ 10 ore este de circa 0,7 MB/s per sistem de secvențiere.
- ▶ Infrastructura laboratorului poate accepta și alte surse de trafic, ce trebuie luate în considerare.

## VeriSeq NIPT Local Run Manager

Dacă utilizați un sistem de secvențiere de următoare generație care cuprinde modulul VeriSeq NIPT Local Run Manager (LRM), pregătiți secvențierea realizând următorii pași:

- 1 În Local Run Manager, selectați **Create Run** (Creare ciclu).
- 2 În meniul vertical, selectați **VeriSeq NIPT**.
- 3 Completați următoarele câmpuri.
  - ▶ Denumire ciclu
  - ▶ Descriere ciclu (opțional)
  - ▶ Cod de bare pentru grup



### ATENȚIE

Codul de bare pentru grup introdus în modulul LRM trebuie să fie identic cu codul de bare pentru grup introdus în Managerul fluxului de lucru. Configurațiile incorecte ale ciclului sunt respinse de software-ul de testare și pot necesita o nouă secvențiere.

- 4 Selectați **Save Run** (Salvare ciclu).

După ce finalizați configurarea ciclului, puteți iniția ciclul folosind software-ul instrument.

# Capitolul 4 Software de testare VeriSeq NIPT v2

Introducere .....	15
Componentele software-ului de testare .....	16
Interfața web cu utilizatorul .....	19
Analiza și raportarea .....	30
Serverul local VeriSeq v2 .....	32

## Introducere

Software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 generează statistici pentru a evalua numărul de copii cromozomiale pentru probele testate și furnizează o determinare a aneuploidiei pe cromozomii selectați pentru analiză. Selectarea cromozomilor pentru analiză depinde de tipul de screening ales: de bază (cromozomii 21, 18, 13, X și Y) sau la nivel de genom (toți cromozomii). Când selectați opțiunea la nivel de genom, software-ul testează și prezența regiunilor sub-cromozomiale de creștere sau scădere a numărului de copii din autozom. Un instrument de secvențiere de următoare generație generează intrarea analizei sub forma unor citiri de secvențiere la ambele capete pe 36 de baze.

Software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 funcționează pe serverul local VeriSeq v2. Serverul local reprezintă o componentă centrală a Soluției VeriSeq NIPT v2 și acționează drept punct de conexiune între Managerul flux de lucru pentru VeriSeq NIPT, sistemul de secvențiere de următoare generație și utilizator.

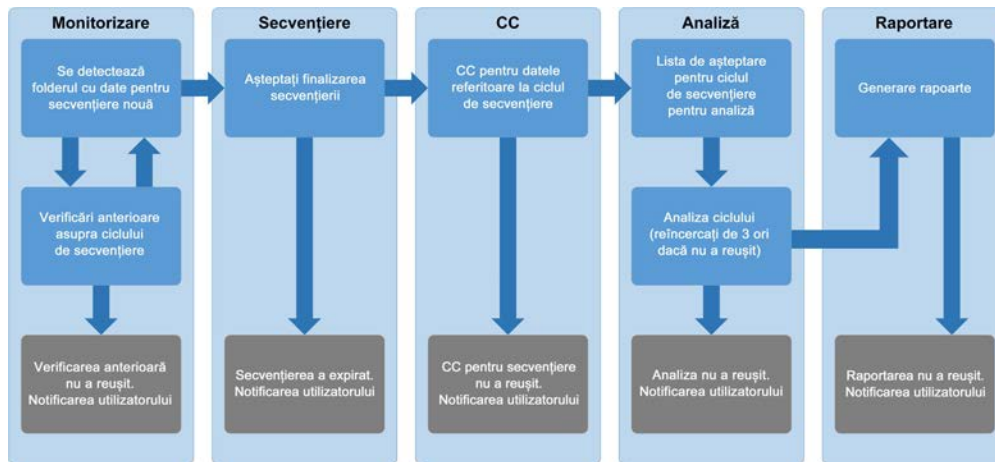
Software-ul de testare aliniaza citirile pe baza unui genom uman de referință și efectuează analiza citirilor care se aliniaza într-un loc sau zonă unice din genom. Software-ul de testare exclude citirile duplicate și zonele care sunt asociate cu variații mari de acoperire în probele euploide. Datele de secvențiere sunt normalizate pentru conținutul de nucleotide și pentru a corecta efectele lotului și altor surse de variabilitate nedorită. Informațiile privind lungimea fragmentului de ADN liber circulant derivă din citirile secvențierii la ambele capete. Software-ul de testare evaluează și statistica acoperirii secvențierii în zonele cunoscute ca fiind îmbogățite cu ADN liber circulant fetal sau matern. Datele generate din lungimea fragmentului și analiza acoperirii sunt folosite pentru a estima fracția fetală (FF) pentru fiecare probă.

Pentru fiecare opțiune de screening selectată pentru o probă din meniul de testare, software-ul de testare raportează dacă s-a detectat o anomalie sau nu. În ecranul de bază, toate anomaliile sunt aneuploidii. În ecranul la nivel de genom, o anomalie poate fi o aneuploidie sau o deleție sau duplicare parțială.

## Componentele software-ului de testare

Software-ul de testare funcționează și monitorizează în permanență noile date de secvențiere pe măsură ce sunt adăugate în folderul Input (Intrare) de pe serverul local. Când este identificată o nouă rulare de secvențiere, se declanșează următorul flux.

Figura 3 Diagrama fluxului de date



- 1 Monitoring (Monitorizare)** – verifică în prealabil validitatea noii rulări de secvențiere. Verificarea validității include verificări privind compatibilitatea parametrilor de rulare (dacă valorile corespund valorilor prevăzute), asocierea Flow Cell cu o eprubetă pentru grupare existentă cunoscută și asigurarea faptului că rezultatele nu au fost raportate anterior pentru aceleași probe din grupul respectiv (o nouă rulare). Dacă oricare dintre aceste verificări eșuează, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
- 2 Sequencing (Secvențiere)** – monitorizează în mod continuu finalizarea rulării de secvențiere. Se setează un cronometru care definește o perioadă de expirare pentru finalizarea rulării. Dacă trece perioada de expirare, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
- 3 QC (CC)** – examinează fișierele CC InterOp generate de sistemul de secvențiere. Software-ul de testare verifică numărul total de grupuri de celule, densitatea acestora și scorurile de calitate pentru citiri. Dacă criteriile CC eșuează, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
- 4 Analysis (Analiză)** – gestionează coada pentru analiză pentru mai multe rulări de secvențiere generate de diferite instrumente configurate împreună cu serverul. Serverul procesează o singură sarcină de analiză odată, conform principiului „Primul venit, primul servit” (First In, First Out – FIFO). După finalizarea cu succes a analizei, se lansează următoarea analiză programată din coadă. Dacă o rulare de analiză eșuează sau expiră, software-ul de testare relansează automat analiza de până la trei ori. După fiecare eșec, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.
- 5 Reporting (Raportare)** – generează raportul care conține rezultatele finale după ce se încheie analiza. Dacă se produce un eșec și nu sunt generate rapoartele, utilizatorul este informat prin intermediul sistemului de notificare prin e-mail și prin jurnalul Alerts (Alerte) din interfața web cu utilizatorul.

## Sarcinile software-ului de testare

Software-ul de testare efectuează atât sarcini automate, cât și inițiate de utilizator.

### Sarcinile automate

Software-ul de testare efectuează următoarele sarcini automate:

- ▶ **Asamblarea și stocarea jurnalului pentru pregătirea probei** – produce un set de fișiere de ieșire la finalul fiecărei etape și le stochează în folderul ProcessLogs aflat în folderul Output (Ieșire). Pentru mai multe informații, consultați *Structura fișierului Reports (Rapoarte) la pagina 38* pentru a vedea prezentarea generală și *Rapoartele de proces la pagina 49* pentru mai multe detalii.
- ▶ **Generarea de alerte, e-mailuri și notificări de raport** – monitorizează starea de validitate a lotului, grupului și probei în timpul pașilor de pregătire a probei și CC pentru datele de secvențiere și rezultatele analizei pentru fiecare probă. În funcție de verificările validării, software-ul de testare determină dacă să continue procesul și dacă trebuie raportate rezultatele. Software-ul de testare încheie procesul când un lot sau un grup este invalidat în funcție de rezultatele CC. Utilizatorului i se trimite o notificare prin e-mail, se generează un raport și se înregistrează o alertă pe interfața web cu utilizatorul.
- ▶ **Analiza datelor de secvențiere** – analizează datele de secvențiere brute pentru fiecare probă multiplexată din grup folosind software-ul de analiză NIPT. Software-ul de testare determină rezultatele aneuploidiei pentru fiecare probă. Sistemul nu raportează rezultatele pentru probele invalidate sau anulate de către utilizator. Pentru probele care nu îndeplinesc cerințele CC se furnizează o justificare explicită a nereușitei; cu toate acestea, rezultatele pentru proba care nu a reușit sunt ascunse. Pentru mai multe informații, consultați *Raportul NIPT la pagina 40*.
- ▶ **Generarea fișierului cu rezultate** – oferă rezultatele probei într-un format de fișier cu valori separate prin tabulatori, salvat în folderul Output (Ieșire). Pentru mai multe informații, consultați *Raportul NIPT la pagina 40*.
- ▶ **Generarea raportului** – software-ul de testare generează informații, notificări și rapoarte de proces suplimentare cu rezultatele. Pentru mai multe informații, consultați *Rapoarte de sistem la pagina 37*.
- ▶ **Invalidarea probei, grupului și a lotului** –
  - ▶ **Invalidarea probei** – software-ul de testare marchează probele individuale drept nevalide când utilizatorul:
    - ▶ Invalidează în mod explicit proba.
    - ▶ Invalidează întreaga placă în timpul pregătirii bibliotecii înainte să se creeze grupurile.Când o probă este marcată drept nevalidă se generează automat un raport de invalidare a probei; consultați *Raportul de invalidare a probei la pagina 48*.
  - ▶ **Generarea unui raport de invalidare a grupului și lotului** – grupurile și loturile pot fi invalidate doar de către utilizator. Grupurile invalidate nu sunt procesate de sistem. Grupurile care au fost deja create dintr-un lot nevalid nu sunt invalidate automat și pot fi procesate ulterior de către sistem. Cu toate acestea, nu se pot crea grupuri noi dintr-un lot nevalidat. Când este invalidat un grup, sistemul emite un Raport de solicitare privind retestarea grupului, în următoarele condiții:
    - ▶ Lotul este valid.
    - ▶ Nu mai există grupuri disponibile pentru acest lot.
    - ▶ Numărul de grupuri permise din lot nu a fost epuizat.Pentru mai multe informații, consultați *Raportul de solicitare privind retestarea grupului la pagina 49*.

### ► **Gestionarea retestării** –

- **Denaturările grupului** – grupurile denaturate sunt de regulă grupuri care nu au îndeplinit metricile de CC pentru secvențiere. Software-ul de testare nu continuă cu procesarea grupurilor denaturate dacă s-a încheiat ciclul. Resecvențierea folosind un al doilea divizor al grupului.
- **Denaturările probei** – software-ul permite probelor denaturate să fie retestate, dacă este cazul. Probele denaturate trebuie încorporate într-un nou lot și trebuie reprocesate folosind pașii de testare.
- **Ciclurile reluate** – sistemul nu reanalizează grupurile cu probe care au fost procesate și raportate anterior ca fiind reușite. O reluare a ciclului unei probe se poate efectua dacă se introduce din nou proba într-un lot nou.

## Sarcinile utilizatorului

Soluția VeriSeq NIPT v2 permite utilizatorilor să efectueze următoarele sarcini:

Utilizarea Managerului flux de lucru:

- Marcați drept nevalidă o probă individuală, toate probele dintr-un lot sau toate probele asociate unui grup.
- Marcați o anumită probă drept anulată. Apoi software-ul de testare marchează rezultatul drept anulat în raportul cu rezultatele finale.

Utilizarea software-ului de testare:

- Configurați software-ul ce urmează să fie instalat și integrat în infrastructura rețelei de laborator.
- Modificați setările de configurație cum ar fi setările de rețea, locațiile folderului partajat și gestionarea contului de utilizator.
- Vizualizați starea sistemului și lotului, rezultatul și rapoartele de procesare a lotului, jurnalele de activitate și audit și rezultatele testării.



### **NOTĂ**

Utilizatorii pot efectua anumite sarcini, în funcție de permisiunile de utilizator. Pentru mai multe informații, consultați [Alocarea rolurilor de utilizator la pagina 23](#).

## Sistemul de gestionare a secvențierii

Software-ul de testare gestionează ciclurile de secvențiere generate de instrumentele de secvențiere prin intermediul Sistemului de gestionare a secvențierii. Acesta identifică noi cicluri de secvențiere, validează parametrii de funcționare și corelează codul de bare pentru grup cu un grup cunoscut creat în timpul procesului de pregătire a bibliotecii. Dacă nu se poate realiza o asociere, se generează o notificare către utilizator și se oprește procesarea ciclului de secvențiere.

După ce validarea se încheie cu succes, software-ul de testare continuă să monitorizeze ciclurile de secvențiere pentru finalizare. Ciclurile de secvențiere finalizate sunt puse în lista de așteptare pentru a fi procesate de Rutina de tratare a rețelei analitice (consultați [Rutina de tratare a rețelei analitice la pagina 19](#)).

## Compatibilitatea rulării de secvențiere

Serverul analizează doar rulările de secvențiere care sunt compatibile cu fluxul de lucru analitic pentru ADN-ul liber circulant.

Utilizați doar metodele de secvențiere și versiunile software compatibile pentru a genera definițiile bazelor.

**NOTĂ**

Monitorizați periodic metricile de performanță ale datelor de secvențiere pentru a vă asigura că se respectă specificațiile privind calitatea datelor.

Modulul Local Run Manager VeriSeq NIPT configurează secvențierea folosind următorii parametri de citire:

- ▶ Rulare cu secvențiere la ambele capete cu 2 citiri x 36 de cicluri.
- ▶ Indexare dublă cu două citiri de indexuri a câte 8 cicluri.

**Rutina de tratare a rețelei analitice**

Rutina de tratare a rețelei analitice lansează rețeaua analitică pentru detectarea aneuploidiei. Rețeaua procesează câte o rulare de secvențiere cu o durată medie mai mică de 5 ore pentru fiecare grup. Dacă analiza nu procesează grupul sau nu se încheie din cauza unei pene de curent sau a unei pauze, Rutina de tratare a rețelei analitice repune automat rularea în coadă. Dacă procesarea grupului nu reușește de 3 ori consecutiv, rularea este etichetată drept eșuată și utilizatorul este notificat.

O rulare de analiză reușită declanșează generarea raportului NIPT. Pentru mai multe informații, consultați [Raportul NIPT la pagina 40](#).

**Cerințe privind expirarea fluxului de lucru și depozitarea**

Fluxul de lucru analitic pentru ADN-ul liber circulant este supus următoarelor limitări de expirare și stocare.

Parametru	Valoare implicită
Maximum Sequencing Time (Timp de secvențiere maxim)	20 de ore
Maximum Analysis Time (Timp de analiză maxim)	10 ore
Minimum Scratch Space Storage (Stocare minimă în spațiu de la zero)	900 GB

**Interfața web cu utilizatorul**

Software-ul de testare găzduiește o interfață web cu utilizatorul locală, care permite accesul facil la serverul local de oriunde din rețea.

**NOTĂ**

Interfața web cu utilizatorul a software-ului de testare nu acceptă utilizarea de dispozitive mobile.

Interfața web cu utilizatorul asigură următoarele funcții:

- ▶ **View recent activities** (Vizualizarea activităților recente) – identifică pașii finalizați în timpul efectuării testării. Utilizatorul este alertat cu privire la multe dintre aceste activități de către sistemul de notificări prin e-mail. Pentru mai multe informații, consultați [Notificările de la software-ul de testare la pagina 58](#).
- ▶ **View errors and alerts** (Vizualizarea erorilor și alertelor) – identifică problemele care ar putea împiedica continuarea testării. Mesajele de eroare și alertele sunt trimise utilizatorului prin sistemul de notificări prin e-mail. Pentru mai multe informații, consultați [Notificările de la software-ul de testare la pagina 58](#).
- ▶ **Configure the server network settings** (Configurarea setărilor de rețea pentru server) – de regulă, personalul Illumina configurează rețeaua în timpul instalării sistemului. Pot fi necesare modificări dacă rețeaua locală necesită modificări informatice. Pentru mai multe informații, consultați [Modificarea setărilor pentru rețea și server la pagina 26](#).




- ▶ **Manage server access** (Gestionarea accesului la server) – serverul local permite accesul la nivel de administrator și operator. Aceste niveluri de acces controlează vizualizarea jurnalelor de activități, alerte și erori, precum și modificarea setărilor pentru legarea în rețea și maparea datelor. Pentru mai multe informații, consultați [Gestionarea utilizatorilor la pagina 23](#).
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Configurarea folderului cu date de secvențiere) – în mod implicit, serverul stochează datele de secvențiere. Cu toate acestea, se poate adăuga o NAS centrală pentru a extinde capacitatea de stocare. Pentru mai multe informații, consultați [Gestionarea unei unități de rețea partajate la pagina 25](#).
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Configurarea listei de abonați pentru notificări prin e-mail) – gestionează o listă de abonați pentru primirea notificărilor prin e-mail care conțin mesajele de eroare și alertele de proces pentru testare. Pentru mai multe informații, consultați [Configurarea notificărilor prin e-mail de la sistem la pagina 28](#).
- ▶ **Configure database backup encryption** (Configurarea criptării de rezervă pentru baza de date) – permite criptarea și setarea unei parole de criptare pentru copiile de rezervă pentru baza de date ale serverului. De asemenea, această caracteristică permite generarea unei copii de rezervă temporare, necriptate. Pentru mai multe informații, consultați [Configurarea criptării de rezervă la pagina 28](#).
- ▶ **Configure network passwords** (Configurarea parolelor de rețea) – setați parole de rețea pentru comunicarea între server și sistemele de secvențiere și instrumentele VeriSeq NIPT Microlab STAR. Pentru mai multe informații, consultați [Configurarea parolelor de rețea la pagina 29](#).
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Repornirea sau oprirea serverului) – repornește sau oprește serverul, dacă este cazul. Poate fi necesară repornirea sau oprirea ca să aibă efect o setare de configurare sau drept remediu pentru o eroare de server. Pentru mai multe informații, consultați [Repornirea serverului la pagina 34](#) și [Oprirea serverului la pagina 35](#).

## Acordul de licență pentru utilizatorul final

La prima conectare la interfața web cu utilizatorul, vi se solicită să acceptați Acordul de licență pentru utilizatorul final (EULA). Dacă selectați **Download EULA** (Descărcare EULA), puteți descărca pe computer acordul de licență. Software-ul vă cere să acceptați EULA înainte de a putea continua să lucrați cu interfața web cu utilizatorul.

După ce acceptați EULA, puteți reveni la pagina EULA și, dacă este cazul, puteți să descărcați documentul.

## Configurarea interfeței web cu utilizatorul

Selectați pictograma pentru setări  dintr-o listă verticală cu setările de configurare. Setările apar în funcție de rolul utilizatorului și permisiunile asociate. Pentru mai multe informații, consultați [Alocarea rolurilor de utilizator la pagina 23](#).



### NOTĂ

Un tehnician nu are acces la niciuna dintre aceste funcții.

Setare	Descriere
User Management (Gestionare utilizator)	Adăugați, activați/dezactivați și editați acreditările utilizatorului. Doar inginerii de service și administratorii.
Email Configuration (Configurarea e-mailului)	Editați lista de abonați pentru notificările prin e-mail.

Setare	Descriere
Backup Encryption (Criptare de rezervă)	Activați criptarea copiilor de rezervă pentru baza de date și generarea unei copii de rezervă temporare, necriptate.
Network Passwords (Parole de rețea)	Setați parole de rețea pentru comunicarea între server și componentele soluției.
Reboot Server (Repornire server)	Doar inginerii de service sau administratorii.
Shut Down Server (Oprire server)	Doar inginerii de service sau administratorii.

## Conectarea la interfața web cu utilizatorul

Pentru a accesa interfața software-ului de testare și a vă conecta:

- Pe un computer conectat la aceeași rețea cu serverul local, deschideți unul dintre următoarele browsere web:
  - ▶ Chrome v69 sau o versiune ulterioară
  - ▶ Firefox v62 sau o versiune ulterioară
  - ▶ Internet Explorer v11 sau o versiune ulterioară
- Introduceți adresa IP a serverului sau numele serverului furnizate de Illumina la instalare, echivalent cu \\<adresa IP a serverului local VeriSeq Onsite v2>\login.  
De exemplu, \\10.10.10.10\login.
- Dacă apare un avertisment de siguranță generat de browser, adăugați o excepție de securitate pentru a ajunge la ecranul de conectare.
- În ecranul de conectare, introduceți numele de utilizator și parola sensibilă la litere mari și mici furnizate de Illumina și selectați **Log In** (Conectare).



### NOTĂ

După 10 minute de inactivitate, software-ul de testare deconectează automat utilizatorul curent.

## Utilizarea tabloului de bord

Tabloul de bord pentru software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 apare după conectare și este fereastra de navigare principală. Pentru a reveni în orice moment la tabloul de bord, selectați opțiunea de meniu **Dashboard** (Tablou de bord).

Tabloul de bord afișează întotdeauna cele mai recente 50 de activități care au fost înregistrate în jurnal (dacă sunt mai puțin de 50, se vor afișa doar cele înregistrate în jurnal). Puteți prelua cele 50 de activități anterioare și puteți naviga prin istoricul activităților dacă selectați **Previous** (Anterioară) în colțul din dreapta jos al tabelului de activități.

Figura 4 Tabloul de bord al software-ului de testare VeriSeq NIPT

The screenshot shows a dashboard with a 'Recent activities' tab selected. Below the tab is a table with the following data:

WHEN	USER	SUBSYSTEM	DETAILS	LEVEL
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Aneuploidy Detection Report generated for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:23 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:56 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:55 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008505' created	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008521' created	Activity
2016-07-28 16:14 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' completed library	Activity
2016-07-28 10:30 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' initiated	Activity

## Vizualizarea activităților recente

Fila Recent Activities (Activități recente) conține o scurtă descriere a activităților recente ale software-ului de testare și ale serverului local.

Denumire	Descriere
Când	Data și ora activității
User (Utilizator)	Dacă este cazul, identifică utilizatorul care a efectuat activitatea
Subsistem	Entitatea sau procesul care a efectuat activitatea, cum ar fi utilizatorul, testarea sau configurația
Details (Detalii)	Descrierea activității
Level (Nivel)	Una dintre următoarele opțiuni pentru nivelul atribuit activității: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Activitate) – indică o activitate din cadrul serverului, cum ar fi repornirea sistemului sau conectarea/deconectarea utilizatorului.</li> <li>• <b>Notice</b> (Notificare) – indică un pas executat fără succes. De exemplu, invalidarea probei sau denaturarea CC.</li> <li>• <b>Warning</b> (Avertizare) – indică faptul că a intervenit o eroare în timpul executării normale și a funcționării corespunzătoare a dispozitivelor hardware. De exemplu, parametri de ciclu nerecunoscuți sau analiză denaturată.</li> </ul>

## Vizualizarea erorilor recente

Fila Recent Errors (Erori recente) conține o scurtă descriere a erorilor recente de software și server.

Denumire	Descriere
Când	Data și ora activității
User (Utilizator)	Dacă este cazul, identifică utilizatorul care a efectuat activitatea
Subsistem	Entitatea sau procesul care a efectuat activitatea, cum ar fi utilizatorul, testarea sau configurația

Denumire	Descriere
Details (Detalii)	Descrierea activității
Level (Nivel)	<p>Una dintre următoarele opțiuni pentru nivelul atribuit activității:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (Urgent) – eroare de hardware majoră care compromise funcționarea sistemului. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina.</li> <li>• <b>Alert</b> (Alertă) – eroare în funcționarea normală. De exemplu, coruperea unei unități, o problemă de spațiu sau configurație care împiedică generarea de rapoarte sau notificările prin e-mail.</li> <li>• <b>Error</b> (Eroare) – eroare de sistem sau de server în timpul funcționării normale. De exemplu, o problemă la fișierul de configurare sau o eroare de hardware.</li> </ul>

## Vizualizarea stării și alertelor de sistem

Pentru a vedea rezumatul stării serverului, din Dashboard (Tablou de bord), selectați fila **Server Status** (Starea serverului).

Rezumatul afișează următoarele informații:

- ▶ **Date** (Dată) – data și ora curente
- ▶ **Time zone** (Fus orar) – fusul orar configurat pentru server, folosit pentru e-mail, alerte și data și ora raportului
- ▶ **Hostname** (Nume gazdă) – numele sistemului constă din numele gazdă pentru rețea și numele domeniu pentru DNS
- ▶ **Disk space usage** (Utilizare spațiu pe disc) – procentajul de spațiu pe disc care este utilizat în prezent pentru stocarea datelor
- ▶ **Software** (Software) – configurația reglementară a software-ului (de ex. CE-IVD)
- ▶ **Version** (Versiune) – versiunea soluției software de testare VeriSeq NIPT v2

Rezumatul poate afișa și un buton **Server alarm** (Alarmă server) care să anuleze sunetul pentru alarma controlerului RAID. Acest buton apare doar pentru administratori. Dacă apăsați pe acest buton, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor suplimentar.

## Gestionarea utilizatorilor



### NOTĂ

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a adăuga, edita sau șterge permisiunile pentru tehnicieni și alți utilizatori de acest nivel.

## Alocarea rolurilor de utilizator

Rolurile de utilizator definesc accesul și drepturile utilizatorului de a efectua anumite sarcini.

Rol	Descriere
Service	Un inginer de service pentru teren Illumina care efectuează montarea inițială și configurarea sistemului (inclusiv crearea unui administrator). De asemenea, depanează, efectuează reparații asupra serverului, configurează și modifică setările de configurare și asigură asistență software continuă.
Administrator	Un administrator de laborator care configurează și menține setările de configurare, administrează utilizatorii, definește lista de abonați la e-mail și repornește și oprește serverul.
Tehnician	Un tehnician de laborator care vede starea și alertele de sistem.

## Adăugarea utilizatorilor

La instalarea inițială, un inginer de service pentru teren Illumina adaugă utilizatorul Administrator.

Pentru a adăuga un utilizator:

- 1 Din ecranul User Management (Gestionare utilizatori), selectați **Add New User** (Adăugare utilizator nou).



### NOTĂ

Sunt obligatorii toate câmpurile.

- 2 Introduceți numele utilizatorului.



### NOTĂ

Caracterele acceptabile pentru numele de utilizator sunt doar caractere alfanumerice care nu sunt sensibile la diferențele dintre literele mari și mici (de ex. a - z și 0 - 9), „\_” (caracter de subliniere) și „-” (cratimă). Numele de utilizator trebuie să aibă 4 - 20 de caractere și să conțină cel puțin un caracter numeric. Primul caracter al numelui de utilizator nu poate fi numeric.

Software-ul de testare folosește numele de utilizator pentru a identifica persoanele implicate în diferitele aspecte ale procesării testului și ale interacțiunilor cu software-ul de testare.

- 3 Introduceți numele complet al utilizatorului. Numele complet se afișează în profilul de utilizator.
- 4 Introduceți și confirmați parola.



### NOTĂ

Parolele trebuie să aibă între 8 și 20 de caractere și să conțină cel puțin o majusculă, o minusculă și un caracter numeric.

- 5 Introduceți o adresă de e-mail pentru utilizator.  
Pentru fiecare utilizator este obligatorie o singură adresă de e-mail.
- 6 Selectați rolul de utilizator dorit din lista verticală.
- 7 Bifați caseta **Active** (Activă) pentru a activa imediat utilizatorul sau debifați caseta pentru a activa utilizatorul ulterior (mai exact, după instruire).
- 8 Selectați de două ori **Save** (Salvare) pentru a salva și a confirma modificările.  
Noul utilizator apare acum pe ecranul User Management (Gestionare utilizator).

## Editarea utilizatorilor

Pentru a edita informațiile utilizatorilor:

- 1 Din ecranul User Management (Gestionare utilizator), selectați numele de utilizator pentru utilizatorul dorit.
- 2 Editați corespunzător informațiile pentru utilizator și selectați **Save** (Salvare) la final.
- 3 Selectați din nou **Save** (Salvare) când apare caseta de dialog pentru a confirma schimbările.  
Modificările aduse utilizatorului apar acum pe ecranul User Management (Gestionare utilizator).

## Dezactivarea utilizatorilor

Pentru a dezactiva un utilizator:

- 1 Din ecranul User Management (Gestionare utilizator), selectați numele de utilizator dorit.
- 2 Debifați caseta de selectare **Activate** (Activare) și apoi selectați **Save** (Salvare).

- Pe mesajul de confirmare, selectați **Save** (Salvare).  
Starea utilizatorului se modifică în Disabled (Dezactivat) în ecranul User Management (Gestionare utilizator).

## Gestionarea unei unități de rețea partajate



### NOTĂ

Doar inginerii de service sau administratorii au permisiunea de a adăuga, edita sau șterge locațiile folderului partajat.

## Adăugarea unei unități de rețea partajate

Configurați sistemul să stocheze date de secvențiere pe o NAS dedicată și nu pe un server conectat la sistemul de secvențiere. O NAS poate asigura o capacitate mai mare pentru stocarea și copierea de rezervă continuă a datelor.

- Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders** (Foldere).
- Selectați **Add folder** (Adăugare folder).
- Introduceți următoarele informații furnizate de administratorul IT:
  - ▶ **Locația** – calea completă la locația NAS, inclusiv folderul unde sunt stocate datele.
  - ▶ **Numele de utilizator** – numele de utilizator desemnat pentru serverul local când accesează NAS.
  - ▶ **Parola** – parola desemnată pentru serverul local când accesează NAS.
- Selectați **Save** (Salvare).
- Selectați **Test** (Testare) pentru a testa conexiunea NAS.  
Dacă nu reușește conexiunea, confirmați numele serverului, numele locației, numele de utilizator și parola cu administratorul IT.
- Reporniți serverul pentru a aplica modificările.



### NOTĂ

O configurație a unității de rețea partajate permite doar un folder de date de secvențiere.

## Editarea unei unități de rețea partajate

- Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders** (Foldere).
- Editați calea locației și selectați **Save** (Salvare).
- Selectați **Test** (Testare) pentru a testa conexiunea NAS.  
Dacă nu reușește conexiunea, confirmați numele serverului, numele locației, numele de utilizator și parola cu administratorul IT.

## Ștergerea unei unități de rețea partajate

- Din Dashboard (Tablou de bord) selectați **Folders** (Foldere).
- Selectați calea pentru locație ce urmează să fie modificată.
- Selectați **Delete** (Ștergere) pentru a îndepărta folderul de secvențiere extern.

## Configurarea setărilor pentru rețea și certificat

Un inginer de service de pe teren Illumina folosește ecranul Network Configuration (Configurare rețea) pentru a configura rețeaua și setările pentru certificat în timpul instalării inițiale.



### NOTĂ

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a modifica setările pentru rețea și certificat.

- 1 Din Dashboard (Tablou de bord), selectați **Configuration** (Configurare).
- 2 Selectați fila **Network Configuration** (Configurare rețea) și apoi configurați setările de rețea după caz.
- 3 Selectați fila **Certification Configuration** (Configurare certificare) pentru a genera certificatul SSL.

## Schimbarea setărilor certificatului

Un certificat Secure Socket Layer (SSL) este un fișier de date care permite o conexiune sigură de la serverul local la un browser.

- 1 Utilizați fila Certificate Configuration (Configurarea certificatului) pentru a adăuga sau a modifica certificatul SSL.
  - ▶ **Adresa de e-mail a laboratorului** – adresa de e-mail de contact de la laboratorul de testare (este necesară un format de adresă de e-mail valid).
  - ▶ **Unitatea organizației** – departamentul.
  - ▶ **Organizația** – numele laboratorului de testare.
  - ▶ **Locația** – adresa laboratorului de testare.
  - ▶ **Statul** – statul în care se află laboratorul de testare (se populează automat în funcție de adresa de e-mail).
  - ▶ **Țara** – țara în care se află laboratorul de testare (se populează automat în funcție de adresa de e-mail).
  - ▶ **Amprenta certificatului (SHA1)** – numărul de identificare al certificatului.  
Amprenta certificatului (SHA1) se asigură că utilizatorii nu primesc avertismente referitoare la certificat atunci când accesează software-ul de testare VeriSeq NIPT v2. SHA1 apare după generarea sau regenerarea unui certificat. Consultați [Regenerarea unui certificat la pagina 28](#) pentru mai multe informații.
- 2 Selectați **Save** (Salvare) pentru a implementa orice modificare efectuată.

## Modificarea setărilor pentru rețea și server



### NOTĂ

Coordonați toate modificările aduse setărilor de rețea și server cu administratorul IT pentru a evita erorile de conexiune la server.

- 1 Utilizați fila Network Configuration (Configurarea rețelei) pentru a configura sau a modifica setările pentru rețea și server local.
  - ▶ **Static IP Address** (Adresă IP statică) – adresa IP desemnată pentru serverul local.
  - ▶ **Subnet Mask** (Mască subrețea) – mască de subrețea a rețelei locale.
  - ▶ **Default Gateway Address** (Adresă poartă implicită) – adresa IP implicită a routerului.
  - ▶ **Hostname** (Nume gazdă) – numele desemnat pentru a face referire la serverul local în rețea (definit implicit ca gazdă locală).
  - ▶ **DNS Suffix** (Sufix DNS) – sufix DNS desemnat.

- ▶ **Nameserver 1 and 2** (Server de nume 1 și 2) – adresele IP sau numele serverului DNS.
  - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (Server de timp NTP 1 și 2) – serverele pentru sincronizarea orei NTP.
  - ▶ **MAC Address** (Adresa MAC) – adresa MAC pentru legarea în rețea la server (doar citire).
  - ▶ **Timezone** (Fus orar) – fusul orar local al serverului.
- 2 Confirmați că sunt corecte intrările și selectați **Save** (Salvare) pentru a reporni serverul și a implementa modificările efectuate.



### ATENȚIE

Setările incorecte pot întrerupe conexiunea la server.

## Descărcarea și instalarea unui certificat

Pentru a descărca și a instala un certificat SSL:

- 1 Din Dashboard (Tablou de bord), selectați **Configuration** (Configurare).
- 2 Selectați fila **Certification Configuration** (Configurare certificare).
- 3 Selectați **Download Certificate** (Descărcare certificat) din ecranul Network Configuration (Configurare rețea).

Se descarcă fișierul de certificat root\_cert.der.



### NOTĂ

Dacă vi se solicită să salvați fișierul, alegeți o locație ușor de reținut. Dacă nu, identificați locația de descărcare implicită. Unele browsere salvează automat fișierul într-un folder Downloads (Descărcări).

- 4 Navigați la folderul de pe computerul dvs. în care ați salvat fișierul.
- 5 Faceți clic dreapta pe fișierul **root\_cert.der** și selectați **Install Certificate** (Instalare certificat). Dacă se afișează o fereastră Security Warning (Avertisment de securitate), selectați **Open** (Deschidere) pentru a deschide fișierul.
- 6 În fereastra Welcome (Bun venit) pentru Certificate Import Wizard (Expert import certificate), selectați **Local Machine** (Computer local) pentru Store Location (Locație depozit), apoi selectați **Next** (Înainte).
- 7 Selectați opțiunea de **Place all certificates in the following store** (Plasează toate certificatele în următorul depozit), apoi selectați butonul **Browse...** (Navigare...).
- 8 În fereastra Select Certificate Store (Selectare depozit de certificate), selectați **Trusted Root Certification Authorities** (Autorități de certificare rădăcină de încredere), apoi selectați **OK**.
- 9 Asigurați-vă că în câmpul Certificate Store (Depozit de certificate) se afișează Trusted Root Certification Authorities (Autorități de certificare rădăcină de încredere), apoi selectați **Next** (Înainte).
- 10 În fereastra Completing the Certificate Import Wizard (Finalizare Expert Import certificate), selectați **Finish** (Finalizare). Dacă se afișează o fereastră Security Warning (Avertisment de securitate), selectați **Yes** (Da) pentru a instala certificatul.
- 11 În caseta de dialog Successful Import (Importare cu succes), selectați **OK** pentru a părăsi expertul.



## Regenerarea unui certificat



### NOTĂ

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a regenera certificate și de a reporni sistemul.

Pentru a regenera un certificat după ce s-au modificat setările pentru rețea sau certificat:

- 1 Selectați **Regenerate Certificate** (Regenerare certificat) din ecranul Network Configuration (Configurare rețea).
- 2 Selectați **Regenerate Certificate and Reboot** (Regenerare certificat și repornire) pentru a continua sau selectați **Cancel** (Anulare) pentru a ieși.

## Configurarea notificărilor prin e-mail de la sistem

Software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 comunică cu utilizatorii trimițând notificări prin e-mail prin care indică progresul testării și trimite alerte pentru erori sau o acțiune necesară din partea utilizatorului. *Notificările de la software-ul de testare la pagina 58* descriu diferitele notificări prin e-mail trimise de sistem.



### NOTĂ

Asigurați-vă că setările pentru trimiterea de e-mailuri spam permit notificările prin e-mail de la server. Notificările prin e-mail sunt trimise de pe un cont denumit **VeriSeq@<domeniu de e-mail al clientului>**, unde **<domeniu de e-mail al clientului>** este specificat de echipa IT locală când se instalează serverul.

## Crearea unei liste de abonați la e-mail

Notificările prin e-mail sunt trimise unei liste cu anumiți abonați, care pot fi definiți în următorii pași.

Pentru a defini o listă de abonați:

- 1 Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru setări .
- 2 Selectați **Email Configuration** (Configurare e-mail).
- 3 În câmpul Subscribers (Abonați), introduceți adresele de e-mail separate prin virgule. Verificați dacă adresele de e-mail sunt introduse corect. Software-ul nu validează formatul adresei de e-mail.
- 4 Selectați **Send test message** (Expediere mesaj de testare) pentru a genera un e-mail de testare către lista de abonați. Verificați inboxul de e-mail pentru a verifica dacă a fost expediat e-mailul.
- 5 Selectați **Save** (Salvare).

## Configurarea criptării de rezervă

Software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 le permite administratorilor să activeze sau să dezactiveze criptarea de rezervă. De asemenea, aceștia pot seta sau actualiza parola de criptare pentru copiile de rezervă pentru baza de date. Această parolă este necesară pentru a restaura o copie de rezervă pentru baza de date. Asigurați-vă că păstrați parola într-un loc sigur, pentru a o consulta ulterior.



### NOTĂ

Doar administratorii au permisiunea de a configura criptarea de rezervă pentru baza de date.

Pentru a configura criptarea de rezervă, faceți următoarele.

- 1 Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru setări .

- 2 Selectați **Backup Encryption** (Criptare de rezervă).
- 3 Bifați caseta de selectare **Encrypt Backups** (Criptare copii de rezervă).
- 4 Introduceți parola de criptare preferată în câmpul **Encryption Password** (Parolă de criptare).
- 5 Reintroduceți aceeași parolă în câmpul **Confirm Password** (Confirmare parolă).
- 6 Selectați **Save** (Salvare).

## Generarea unei copii de rezervă necriptate


Software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 le permite administratorilor să genereze un fișier de backup necriptat, care poate fi folosit de departamentul de Asistență tehnică Illumina. Fișierul de backup necriptat există doar pentru 24 de ore, înainte de a fi șters automat.



### NOTĂ

Doar Administratorii au permisiunea de a genera o copie de rezervă necriptată.

Pentru a crea o copie de rezervă necriptată, faceți următoarele.

- 1 Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru setări .
- 2 Selectați **Backup Encryption** (Criptare de rezervă).
- 3 Selectați butonul **Generate Unencrypted Backup** (Generare copie de rezervă necriptată).
- 4 Selectați **Yes** (Da) în fereastra de confirmare.  
Se afișează un mesaj care confirmă solicitarea copiei de rezervă necriptate.
- 5 Selectați **OK**.  
Puteți confirma crearea unei copii de rezervă necriptate revenind la Tabloul de bord pentru software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 și vizualizând tabelul Recent Activities (Activități recente). O nouă activitate ar trebui să confirme crearea cu succes a unei copii de rezervă necriptate.

## Configurarea parolelor de rețea


Un administrator sau un inginer de service pentru teren Illumina poate folosi pagina Network Passwords (Parole de rețea) pentru a configura parole pentru comunicarea între serverul local și componentele Soluției VeriSeq NIPT v2.



### NOTĂ

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a schimba parolele de rețea.

Pentru a configura parolele de rețea, faceți următoarele.

- 1 Din Dashboard (Tablou de bord), selectați pictograma pentru setări .
- 2 Selectați **Network Passwords** (Parole de rețea).
- 3 Introduceți o parolă pentru sistemele de secvențiere în câmpul Sequencer Password (Parolă pentru sistemele de secvențiere).
- 4 Reintroduceți parola pentru sistemele de secvențiere în câmpul Confirm Password (Confirmare parolă).



### ATENȚIE

Actualizarea parolei pentru sistemele de secvențiere în timp ce o rulare de secvențiere este în curs poate provoca pierderea de date.

- 5 Selectați **Save Sequencer Password** (Salvare parolă pentru sistemele de secvențiere).

Serverul stochează parola pentru sistemul de secvențiere. Asigurați-vă că actualizați orice sisteme de secvențiere conectate la server astfel încât să folosească această parolă.

- 6 Introduceți o parolă pentru VeriSeq NIPT Microlab STAR în câmpul Automation Password (Parolă automatizare).
- 7 Reintroduceți parola pentru ML STAR în câmpul Confirm Password (Confirmare parolă).
- 8 Selectați **Save Automation Password** (Salvare parolă automatizare).  
Serverul stochează parola pentru ML STAR. Asigurați-vă că actualizați orice instrumente ML STAR deja conectate la server astfel încât să folosească această parolă.



#### ATENȚIE

Actualizarea parolei pentru automatizare în timp ce pregătirea probelor este în curs poate provoca pierderea de date.

## Deconectarea

- ▶ Selectați pictograma de profil a utilizatorului din colțul dreapta sus al ecranului și selectați **Log Out** (Deconectare).

## Analiza și raportarea

După ce se colectează datele de secvențiere, acestea sunt demultiplexate, transformate în format FASTQ, aliniat la un genom de referință și analizate pentru a se detecta aneuploidia. Sunt determinate diferite metrice, așa cum se descrie mai jos, pentru a clasifica răspunsul final pentru orice probă dată.

## Demultiplexarea și generarea FASTQ

Datele de secvențiere stocate în format BCL sunt procesate cu ajutorul software-ului de conversie bcl2fastq, care demultiplexează date și convertește fișierele BCL în formate de fișier FASTQ standard pentru analiza descendentă. Pentru fiecare ciclu de secvențiere, Software-ul de testare creează o fișă de probă (SampleSheet.csv). Acest fișier conține informațiile privind proba furnizate software-ului în timpul procesului de pregătire a probelor (folosind API-urile software-ului). Aceste fișe de probă conțin un antet cu informații referitoare la ciclu și descriptorii pentru probele procesate într-o anumită celulă flow cell.

Tabelul următor prezintă detaliile datelor din fișa de probă.



#### ATENȚIE

NU modificați și nu editați acest fișier cu fișa de probă. Este generat de sistem și modificările pot determina efecte adverse în urmă, inclusiv rezultate incorecte sau denaturarea analizei.

Denumirea coloanei	Descriere
SampleID	Identificarea probei.
SampleName	Numele probei. În mod implicit: același cu SampleID.
Sample_Plate	Identificarea plăcii pentru o anumită probă. În mod implicit: necompletat.
Sample_Well	Identificarea godeului de pe placă pentru o anumită probă.
I7_Index_ID	Identificarea primului adaptor de indexare.
index	Secvența de nucleotide la primul adaptor.
I5_Index_ID	Identificarea celui de-al doilea adaptor.

Denumirea coloanei	Descriere
index2	Secvența de nucleotide la al doilea adaptor.
Sample_Project	Identificarea proiectului pentru o anumită probă. În mod implicit: necompletat.
SexChromosomes	Analiza referitoare la cromozomii sexuali. Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali și a sexului.</li> <li>• <b>No (Nu)</b> – nu este necesară raportarea nici a aneuploidiei cromozomilor sexuali și nici a sexului.</li> <li>• <b>SCA</b> – este necesară raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali, nu este necesară raportarea sexului.</li> </ul>
SampleType	Tipul de probă. Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Făt unic) – sarcină cu un singur embrion.</li> <li>• <b>Twin</b> (Geamăn) – sarcină cu mai mulți embrioni.</li> <li>• <b>Control</b> – probă de control cu sex și clasificare a aneuploidiei cunoscute.</li> <li>• <b>NTC</b> – probă de control fără șablon (fără ADN).</li> </ul>

## CC pentru secvențiere

Metricile CC pentru secvențiere identifică celulele flow cell care prezintă o probabilitate foarte ridicată de a denatura analiza. Densitatea grupului de celule, rezultatele procentuale ale filtrului de trecere (PF), prefazarea și metricile de fazare descriu calitatea generală a datelor de secvențiere și sunt comune multor aplicații de secvențiere de următoare generație. Metrica prevăzută a rezultatelor armonizate estimează nivelul celulei flow cell al profunzimii secvențierii. Dacă datele de calitate redusă denaturează metrica prevăzută a rezultatelor armonizate, se încheie procesarea ciclului. Pentru mai multe informații, consultați *Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC la pagina 36*.

## Estimările fracției fetale

Fracția fetală se referă la procentul de ADN acelular, liber circulant, dintr-o probă de sânge matern, derivată din placentă. Software-ul de testare utilizează informațiile atât din distribuția dimensiunii fragmentului de ADN liber circulant cât și din diferențele din acoperirea genomică dintre ADN-ul liber circulant matern și fetal pentru a calcula o estimare a fracției fetale.<sup>1</sup>

## Statisticile utilizate pentru stabilirea scorului final

Pentru toți cromozomii, datele de secvențiere la ambele capete sunt aliniate la genomul de referință (HG19). Citirile aliniate neduplicate unice sunt agregate în compartimente de 100 Kb. Contorizările corespunzătoare ale compartimentelor sunt ajustate pentru decalajul GC și în conformitate cu acoperirea genomică specifică regiunii stabilită anterior. Folosind astfel de contorizări de compartiment normalizate, scorurile statistice sunt derivate pentru fiecare autozom prin compararea regiunilor de acoperire care pot fi afectate de aneuploidie cu restul autozomilor. Se calculează un raport de probabilitate logaritmică (log likelihood ratio – LLR) pentru fiecare probă, luând în calcul aceste scoruri pe bază de acoperire și fracția fetală estimată. LLR este probabilitatea ca o probă să fie afectată, având în vedere acoperirea observată și fracția fetală, comparativ cu probabilitatea ca proba să fie neafectată, având în vedere aceeași acoperire observată. Calcularea acestui raport are în vedere și incertitudinea estimată privind fracția fetală. Pentru calculele ulterioare se folosește logaritmul natural al raportului. Software-ul de testare evaluează LLR pentru fiecare cromozom țintă și fiecare probă, pentru a furniza o determinare a aneuploidiei.

<sup>1</sup>Kim, S.K., et al, Determination of fetal DNA fraction from the plasma of pregnant women using sequence read counts, Prenatal Diagnosis Aug 2015; 35(8):810-5. doi: 10.1002/pd.4615

Statisticile pentru cromozomii X și Y diferă de statisticile folosite pentru autozomi. Pentru feteșii identificați ca fiind de sex feminin, definițiile SCA necesită acordul de clasificare determinat de LLR și de valoarea cromozomială normalizată.<sup>1</sup> Scorurile LLR specifice sunt calculate pentru [45,X] (sindromul Turner) și pentru [47,XXX]. Pentru feteșii identificați ca fiind de sex masculin, definițiile SCA pentru [47,XXY] (sindromul Klinefelter) sau [47,XYY] pot avea la bază relația dintre valorile cromozomiale normalizate pentru cromozomii X și Y (NCV\_X și NCV\_Y). Probele care aparțin feteșilor de sex masculin pentru care NCV\_X se încadrează în intervalul observat pentru probele de sex feminin euploide pot fi denumite [47,XXY]. Probele care aparțin probelor de sex masculin pentru care NCV\_X se încadrează în intervalul observat pentru probele de sex masculin euploide, dar pentru care cromozomul Y este suprareprezentat, pot fi denumite [47,XXY].

Anumite valori ale NCV\_Y și NCV\_X nu se încadrează în capacitatea sistemului de a efectua o determinare a SCA. Aceste probe produc un rezultat Not Reportable (Neraportabil) pentru clasificarea XY. Rezultatele autozomale sunt în continuare furnizate pentru aceste probe dacă sunt atinse toate celelalte metrice CC.

## CC pentru analiză

Metricile CC pentru analiză sunt metricile care sunt calculate în timpul analizei și sunt folosite pentru a detecta probele care se abat prea mult de la comportamentul prevăzut. Datele pentru probele care nu îndeplinesc aceste metrice sunt considerate nefiababile și sunt marcate drept nereușite. Când probele produc rezultate care nu se încadrează în limitele prevăzute pentru aceste metrice, raportul NIPT furnizează un motiv de CC de tipul unei avertizări sau al unui motiv pentru denaturare. Consultați *Mesaje privind motivul CC la pagina 45* pentru mai multe informații privind aceste motive referitoare la CC.

## CC pentru probele NTC

Soluția VeriSeq NIPT permite adăugarea probelor NTC în cadrul rulării. ML STAR poate genera până la 2 NTC-uri per rulare pentru loturile cu 24 de probe și 48 de probe și până la 4 NTC-uri pentru loturile cu 96 de probe. Indiferent de numărul de NTC-uri adăugate, software-ul verifică o medie minimă de 4.000.000 de fragmente mapate unice pentru fiecare probă per grup. Din acest motiv, nu adăugați mai mult de 2 probe NTC la fiecare grup. Pentru mai multe informații, consultați *Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC la pagina 36*.

Stările privind CC pentru probele NTC sunt:

- ▶ **NTC sample processing** (Procesarea probei NTC) – când se procesează o probă NTC, software-ul aplică un rezultat PASS QC (CC reușit) când acoperirea pentru probă este redusă, așa cum se prevede pentru NTC.
- ▶ **Patient sample as NTC** (Probă pacient ca NTC) – când este procesată o probă pacient, marcată ca NTC, se detectează o acoperire mare. Datorită faptului că proba este marcată ca NTC, software-ul marchează starea CC a probei drept FAIL (Eșec) cu următorul motiv: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Probă NTC cu acoperire mare).

## Serverul local VeriSeq v2

Serverul local VeriSeq v2 rulează un sistem de operare pe bază de Linux și oferă o capacitate de stocare de aproximativ 7,5 TB pentru date. Presupunând că dimensiunea datelor este de 25 GB per ciclu de secvențiere, serverul poate stoca până la 300 de cicluri. Se emite o notificare automată când nu este disponibilă capacitatea de stocare minimă. Serverul este instalat pe rețeaua locală.

---

<sup>1</sup>Bianchi D, Platt L, Goldberg J et al. Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012; 119(5):890–901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

## Unitatea locală

Software-ul de testare creează foldere specifice pe serverul local, disponibile pentru utilizator. Aceste foldere pot fi mapate folosind un protocol de partajare Samba pe orice stație de lucru sau laptop din rețeaua locală.

Nume folder	Descriere	Acces
Input (Intrare)	Conține datele de secvențiere generate de sistemul de secvențiere de următoare generație mapate pe server.	Citire și scriere.
Output (Ieșire)	Conține toate rapoartele generate de software.	Doar citire.
Backup (Copie de rezervă)	Conține copiile de rezervă pentru baza de date.	Doar citire.



### NOTĂ

Maparea unității locale are la bază protocolul Server Message Block (Bloc mesaj server) (SMB). În prezent, software-ul este compatibil cu versiunile SMB2 și versiunile superioare. Serverul necesită o semnare SMB. Activați aceste versiuni pe echipamentul (laptop/stație de lucru) pe care efectuați maparea.

## Baza de date locală

Software-ul de testare are o bază de date locală unde sunt păstrate informațiile despre biblioteci, informațiile privind rulările de secvențiere și rezultatele analizelor. Baza de date face parte integrantă din software-ul de testare și nu poate fi accesată de utilizator. Sistemul cuprinde un mecanism automat de copiere de rezervă a bazei de date pe serverul local. Pe lângă următoarele procese privind baza de date, utilizatorilor li se recomandă să facă periodic o copie de rezervă a bazei de date într-o locație externă.

- ▶ **Database backup** (Copie de rezervă a bazei de date) – un instantaneu al bazei de date este salvat automat în fiecare oră, zi, săptămână și lună. Copiile de rezervă realizate din oră în oră sunt eliminate după ce este creată o copie de rezervă zilnică. Copiile de rezervă zilnice sunt și ele eliminate atunci când este finalizată copia de rezervă săptămânală. Copiile de rezervă săptămânale sunt eliminate după ce este creată o copie de rezervă lunară și se păstrează o singură copie de rezervă lunară. Practica recomandată este de a crea un script automat care poate păstra folderul cu copii de rezervă pe o NAS locală. Aceste copii de rezervă nu includ folderele de intrare și de ieșire.



### NOTĂ

Software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 oferă o opțiune de criptare pentru copierea de rezervă a bazei de date. Consultați [Configurarea criptării de rezervă la pagina 28](#) pentru mai multe informații.

- ▶ **Database restore** (Restaurarea bazei de date) – baza de date poate fi restaurată din orice instantaneu cu rol de copie de rezervă. Restaurările se realizează doar de către inginerii de service pe teren Illumina. Parola de criptare trebuie furnizată pentru a restabili o copie de rezervă criptată. Această parolă trebuie să fie parola în vigoare în momentul copierii de rezervă.
- ▶ **Data backup** (Copiere de rezervă pentru date) – deși serverul local poate fi utilizat drept punct de stocare principal pentru rulările de secvențiere, acesta poate stoca doar aproximativ 300 de rulări. Illumina recomandă configurarea unei copieri de rezervă automate pentru date care să funcționeze în mod continuu pe un alt dispozitiv de stocare pe termen lung sau pe o NAS.
- ▶ **Maintenance** (Întreținere) – actualizările pentru software-ul de testare sau pentru serverul local în sine sunt furnizate de departamentul de asistență tehnică Illumina.

## Arhivarea datelor

Consultați politica de arhivare locală a centrului dvs. IT pentru a stabili cum să arhivați directoarele de intrare și ieșire. Software-ul de testare monitorizează spațiul rămas pe disc din directorul de intrare și notifică utilizatorii prin e-mail când capacitatea de stocare rămasă scade sub 1 TB.

Nu utilizați serverul local pentru stocarea datelor. Transferați datele pe serverul local și arhivați-le în mod periodic.

O rulare de secvențiere tipică care este compatibilă cu fluxul de lucru pentru analiza ADN liber circulant necesită 25-30 GB pentru rulările pe dispozitivul de secvențiere de următoare generație. Dimensiunea folderului de rulare curent depinde de densitatea grupului de celule final.

Arhivați datele doar când sistemul este inactiv și nu se efectuează nicio rulare de analiză sau de secvențiere.

## Maparea unităților de server

Serverul local are 3 foldere care pot fi mapate individual pe orice computer care are Microsoft Windows instalat:

- ▶ **input** – mapări în folderele cu date de secvențiere. Montați pe computerul conectat la sistemul de secvențiere. Configure the sequencing system to stream data to the input folder.
- ▶ **output** – mapări în rapoartele de analiză a serverului și rapoartele de proces ale testării.
- ▶ **backup** – mapări în fișierele de backup pentru baza de date.



### NOTĂ

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a mapa unitățile de server.

Pentru a mapa fiecare folder:

- 1 Conectați-vă la computer din cadrul unei subrețele a serverului local.
- 2 Faceți clic dreapta pe **Computer**, apoi selectați **Map network drive** (Mapare unitate de rețea).
- 3 Selectați o literă din lista verticală Drive (unitate).
- 4 În câmpul Folder, introduceți \\<adresa IP a serverului local VeriSeq Onsite v2>\<nume folder>. De exemplu: \\10.50.132.92\input.
- 5 Introduceți numele și parola de utilizator (în calitate de administrator activ) pentru software-ul de testare VeriSeq NIPT v2.  
Folderele mapate cu succes apar montate pe computer. Dacă rolul, starea activă sau parola administratorului se schimbă, conexiunea activă a serverului mapat este întreruptă.



### NOTĂ

Maparea unității locale are la bază protocolul Server Message Block (Bloc mesaj server) (SMB). În prezent, software-ul este compatibil cu versiunile SMB2 și versiunile superioare. Serverul necesită o semnare SMB. Activați aceste versiuni pe echipamentul (laptop/stație de lucru) pe care efectuați maparea.

## Repornirea serverului



### NOTĂ

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a reporni serverul.

Pentru a reporni serverul:

- 1 În lista verticală **Settings** (Setări), selectați **Reboot Server** (Repornire server).

- 2 Selectați **Reboot** (Repornire) pentru a reporni sistemul sau **Cancel** (Anulare) pentru a ieși fără repornire.
- 3 Introduceți un motiv pentru oprirea serverului.  
Motivul este înregistrat în scopul depanării.



#### NOTĂ

Repornirea sistemului poate dura câteva minute.

## Oprirea serverului



#### NOTĂ

Doar inginerii de service și administratorii au permisiunea de a opri serverul.

Pentru a opri serverul local:

- 1 În lista verticală **Settings** (Setări), selectați **Shut Down Server** (Oprire server).
- 2 Selectați **Shut Down** (Oprire) pentru a opri serverul local sau selectați **Cancel** (Anulare) pentru a ieși fără să opriți serverul.
- 3 Introduceți un motiv pentru oprirea serverului local.  
Motivul este înregistrat în scopul depanării.

## Recuperarea în urma unei opriri neprevăzute

În cazul unei pene de curent sau a unei opriri accidentale de către utilizator în timpul unui ciclu de analiză, sistemul:

- ▶ Repornește automat software-ul de testare la repornire.
- ▶ Recunoaște faptul că ciclul de analiză nu a reușit și retrimite ciclul în lista de așteptare pentru procesare.
- ▶ Generează rezultate când se încheie cu succes analiza.



#### NOTĂ

Dacă analiza este denaturată, software-ul de testare permite sistemului să retransmită ciclul spre analiză de până la 3 ori.

## Considerații cu privire la mediu

În tabelul următor sunt prezentate considerațiile privind temperatura ambientală pentru serverul local.

Tabelul 1 Temperaturi ambientale pentru Serverul local VeriSeq v2

Altitudine	Temperatură ambientală operațională	Temperatură ambientală non-operațională
Nivelul mării	10 °C - 40 °C	0 °C - 60 °C
+10,000 picioare	0 °C - 30 °C	-10 °C - 50 °C

Informațiile privind eliminarea echipamentelor electronice (cum ar fi DEEE, dacă este cazul) sunt furnizate pe site-ul web Illumina la <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.



# Anexa A Metricile CC

Metricile și limitele CC de cuantificare .....	36
Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC .....	36

## Metricile și limitele CC de cuantificare

Metrică	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Raționament
standard_r_squared	Valoarea R la pătrat a modelului de curbă pentru standarde.	0,980	Nu se aplică	Modelele de curbă pentru standarde care indică o liniaritate slabă în spațiul log-log nu sunt factori de predicție adecvați pentru concentrațiile reale ale probelor.
standard_slope	Panta modelului de curbă pentru standarde.	0,95	1,15	Modelele de curbă pentru standarde care depășesc benzile de performanță prevăzute indică un model nefiabil.
ccn_library_pg_ul	Concentrația maximă permisă a probei.	Nu se aplică	1000 pg/μl	Probele cu concentrații ADN calculate care depășesc specificațiile indică o contaminare ADN genomică în exces.
median_ccn_pg_ul	Valoarea concentrației calculate mediane pentru toate probele din lot.	16 pg/μl	Nu se aplică	Un grup de secvențiere cu un volum adecvat nu poate avea un număr excesiv de probe diluate în exces. Loturile cu număr mare de probe diluate indică eșecul procesului de pregătire a probelor.

## Metricile și limitele inferioare și superioare ale CC

Metrică	Descriere	Limită inferioară	Limită superioară	Raționament
cluster_density	Densitatea grupului de celule de secvențiere.	152.000 per mm <sup>2</sup>	338.000 per mm <sup>2</sup>	Celula flow cell cu densitate redusă a grupului de celule nu generează suficiente rezultate. Celulele flow cell cu număr prea mare de celule în grup produc date de secvențiere de calitate redusă.
pct_pf	Rezultatele procentuale ale filtrului de trecere pur.	≥50%	Nu se aplică	Celulele flow cell cu PF% extrem de redus pot avea o reprezentare anormală a bazei și este posibil să indice probleme cu rezultatele PF.
prephasing	Fracția de prefazare.	Nu se aplică	≤ 0,003	Recomandări optimizate empiric pentru Soluția VeriSeq NIPT v2.
phasing	Fracția de fazare.	Nu se aplică	≤ 0,004	Recomandări optimizate empiric pentru Soluția VeriSeq NIPT v2.
predicted_aligned_reads	Număr mediu estimat de fragmente mapate unice per probă.	≥ 4.000.000	Nu se aplică	Determinat drept NES minim observat în populația normală.

# Anexa B Rapoarte de sistem

Introducere .....	37
Rezumatul rapoartelor de sistem .....	38
Evenimente de generare raport .....	39
Rapoarte privind rezultatele și notificările .....	40
Rapoartele de proces .....	49

## Introducere

Software-ul de testare generează două categorii de rapoarte:

- ▶ Rezultate și rapoarte de notificări.
- ▶ Rapoarte de proces.

Există încă alte două tipuri de raport:

- ▶ **Informativ** – raport legat de proces, care furnizează informații privind progresul testării și poate fi utilizat pentru a confirma finalizarea unui anumit pas. Raportul furnizează și informații de tipul rezultatelor CC și numerelor ID.
- ▶ **Acționabil** – raport asincron declanșat de un eveniment de sistem sau de o acțiune a utilizatorului care necesită atenția utilizatorului.

Această secțiune descrie fiecare raport și oferă detalii de raport pentru integrarea LIMS.

## Fișiere de ieșire

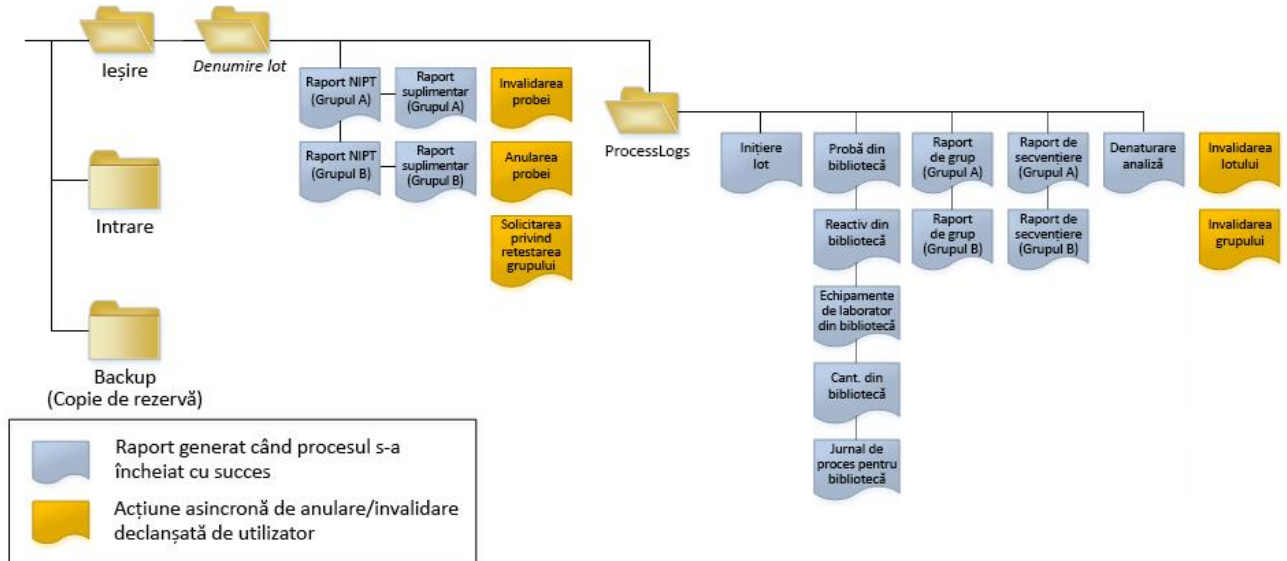
Rapoartele software-ului de testare sunt generate pe unitatea de disc internă a serverului local, mapată la unitatea utilizatorului drept un folder Output (Ieșire) doar în citire. Fiecare raport este generat cu un fișier sumă de verificare MD5 standard corespunzător, care este folosit pentru a verifica dacă a fost modificat fișierul.

Toate rapoartele au format text simplu, delimitat de tabulatori. Rapoartele pot fi deschise cu orice editor de text sau cu un program de date sub formă de tabel ca, de exemplu, Microsoft Excel.

## Structura fișierului Reports (Rapoarte)

Software-ul de testare salvează rapoartele într-o anumită structură în folderul Output (Ieșire).

Figura 5 Structura folderului de rapoarte a software-ului de testare



Software-ul de testare salvează rapoartele în folderul *Batch Name (Nume lot)* cu următoarea organizare:

- ▶ **Folderul principal (folderul Batch Name (Nume lot))** – conține rapoartele care oferă rezultate sau sunt asociate notificărilor prin e-mail generate de LIMS. Pentru detalii, consultați *Rapoarte privind rezultatele și notificările* la pagina 40.
- ▶ **Folderul ProcessLogs** – conține rapoartele referitoare la proces. Pentru detalii, consultați *Rapoartele de proces* la pagina 49

Există o listă cu toate rapoartele în *Rezumatul rapoartelor de sistem* la pagina 38.

## Rezumatul rapoartelor de sistem

Nume raport	Tip de raport	Entitate raportare	Format pentru numele fișierului de raport
<i>Raportul NIPT</i>	Acționabil	Grup/celulă flow cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul suplimentar</i>	Informativ	Grup/celulă flow cell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul de invalidare a probei</i>	Acționabil	Probă	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul de anulare a probei</i>	Acționabil	Probă	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul de solicitare privind retestarea grupului</i>	Acționabil	Grup	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul de inițiere a lotului</i>	Informativ	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Nume raport	Tip de raport	Entitate raportare	Format pentru numele fișierului de raport
<i>Raportul de invalidare a lotului</i>	Informativ	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul privind proba din bibliotecă</i>	Informativ	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul privind reactivul bibliotecii</i>	Informativ	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă</i>	Informativ	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul privind cuantificarea bibliotecii</i>	Informativ	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Jurnal de proces pentru bibliotecă</i>	Informativ	Lot	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Raportul privind grupul</i>	Informativ	Grup	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul de invalidare a grupului</i>	Informativ	Grup	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul de secvențiere</i>	Informativ	Grup/celulă flow cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Raportul privind eșecul analizei</i>	Informativ	Grup/celulă flow cell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

## Evenimente de generare raport

Raport	Descriere	Eveniment de generare
Raportul NIPT	Conține rezultatele finale ale unui ciclu de analiză reușit.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se încheie analiza ciclului de secvențiere.</li> </ul>
Raportul suplimentar	Conține rezultate suplimentare pentru un ciclu de analiză reușit.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Analiza ciclului de secvențiere și raportul NIPT, ambele complete.</li> </ul>
Invalidarea probei	Conține informații despre o probă invalidată.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Utilizatorul invalidează o probă.</li> </ul>
Anularea probei	Conține informații despre o probă anulată.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Utilizatorul anulează o probă.</li> </ul>
Solicitarea privind retestarea grupului	Indică faptul că se poate genera un al doilea grup dintr-un lot existent. Conține informații despre starea retestării grupului. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Utilizatorul invalidează un grup.</li> </ul>
Inițiere lot	Indică inițierea unei noi procesări a lotului.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Utilizatorul inițiază un lot nou.</li> </ul>
Invalidarea lotului	Conține informații despre un lot invalidat inițiat de utilizator.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lotul este invalidat.</li> </ul>
Probă din bibliotecă	Afișează toate probele din lot.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lotul este invalidat.</li> <li>Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii.</li> <li>Lotul nu reușește cuantificarea.</li> </ul>

Raport	Descriere	Eveniment de generare
Reactiv din bibliotecă	Conține informații despre reactivul pentru procesarea bibliotecii.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lotul este invalidat.</li> <li>Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii.</li> <li>Lotul nu reușește cuantificarea.</li> </ul>
Echipamente de laborator din bibliotecă	Conține informații despre echipamentul de laborator folosit pentru procesarea bibliotecii.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lotul este invalidat.</li> <li>Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii.</li> <li>Lotul nu reușește cuantificarea.</li> </ul>
Cant. din bibliotecă	Conține rezultatele testului de cuantificare a bibliotecii.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lotul este invalidat.</li> <li>Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii.</li> <li>Lotul nu reușește cuantificarea.</li> </ul>
Jurnal de proces pentru bibliotecă	Conține pașii efectuați în timpul procesării bibliotecii.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lotul este invalidat.</li> <li>Se încheie metoda de prelucrare a bibliotecii.</li> <li>Lotul nu reușește cuantificarea.</li> <li>Se încheie procesul pentru lot.</li> </ul>
Pool (Grup)	Conține volumele de grupare pentru probă.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se încheie metoda de grupare.</li> </ul>
Invalidarea grupului	Conține informații despre un grup invalidat inițiat de utilizator.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Utilizatorul invalidează un grup.</li> </ul>
Secvențiere	Conține rezultatele CC pentru secvențiere.	<ul style="list-style-type: none"> <li>CC pentru secvențiere reușește.</li> <li>Secvențierea nu reușește.</li> <li>Secvențierea expiră.</li> </ul>
Denaturare analiză	Conține informații din analiza unui grup denaturat.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Analiza ciclului de secvențiere nu reușește.</li> </ul>

<sup>1</sup> Utilizatorul invalidează un grup dintr-un lot valid care nu a depășit numărul maxim de grupuri.

## Rapoarte privind rezultatele și notificările

### Raportul NIPT

Raportul NIPT pentru Software-ul de testare VeriSeq NIPT v2 conține rezultatele clasificării cromozomiale formate sub forma unei probe per rând pentru fiecare probă din grup.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_ name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sample_ barcode	Cod de bare unic al probei.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
sample_ type	Informațiile privind tipul de probă furnizate de la punctul de colectare sau utilizatorul laboratorului. Determină prezentarea clasificării aneuploidiei.	Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Făt unic) – sarcină cu un singur embrion.</li> <li>• <b>Twin</b> (Geamăn) – sarcină cu mai mulți embrioni.</li> <li>• <b>Control</b> – probă de control cu sex și clasificare a aneuploidiei cunoscute.</li> <li>• <b>NTC</b> – probă de control fără șablon (fără ADN).</li> <li>• <b>Not specified</b> (Nespecificat) – nu s-a furnizat un tip de probă pentru această probă.</li> </ul>
sex_chrom	S-a solicitat analiza cromozomilor sexuali. Determină prezentarea clasificării aneuploidiei și a informațiilor privind cromozomii sexuali.	Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Da) – s-a solicitat raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali și a sexului.</li> <li>• <b>No</b> (Nu) – nu s-a solicitat raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali și nici raportarea sexului.</li> <li>• <b>SCA</b> – s-a solicitat raportarea aneuploidiei cromozomilor sexuali, nu s-a solicitat raportarea sexului.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Nespecificat) – nu s-a furnizat o opțiune de raportare a cromozomilor sexuali pentru această probă.</li> </ul> <p>Raportul NIPT afișează valorile yes (da), no (nu) sau sca numai cu litere mici.</p>
screen_ type	Tipul de screening.	Una dintre următoarele variante: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic (De bază)</b> – screening pentru cromozomii 13, 18 sau 21.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (La nivel de genom) – screening pentru întregul genom.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Nespecificat) – nu s-a furnizat un tip de screening pentru această probă.</li> </ul> <p>Raportul NIPT afișează valorile basic (de bază) și genomewide (la nivel de genom) numai cu litere mici.</p>
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell de secvențiere.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
class_sx	Clasificarea aneuploidiei cromozomilor sexuali.	<p>Una dintre următoarele opțiuni, în funcție de tipul de probă și de opțiunile de raportare a cromozomilor sexuali selectate:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (Anomalie detectată) – s-a detectat o anomalie cromozomială a cromozomului sexual.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Nicio anomalie detectată) – probă negativă și sex neraportat.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (Nicio anomalie detectată – XX) – probă negativă cu făt de sex feminin.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (Nicio anomalie detectată – XY) – probă negativă cu făt de sex masculin.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (Nu se poate raporta) – software-ul nu poate raporta cromozomul sexual.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (Niciun cromozom Y prezent) – sarcină gemelară fără niciun cromozom Y detectat.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (Cromozom Y prezent) – sarcină gemelară cu cromozom Y detectat.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Anulată) – probă anulată de utilizator.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Invalidată) – proba a eșuat la CC sau a fost invalidată de utilizator.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (Netestată) – cromozomul sexual nu a fost testat.</li> <li>• <b>NA</b> (Nu se aplică) – categoria nu se aplică probei.</li> </ul>
class_auto	Clasificarea pentru aneuploidiile din autozomi. Raportată drept ANOMALY DETECTED (Anomalie detectată) dacă s-a detectat o anomalie în cadrul tipului de screening selectat pentru probă.	<p>Una dintre următoarele variante:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (Anomalie detectată) – s-a detectat o anomalie cromozomială autozomală.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Nicio anomalie detectată) – nu s-a detectat nicio anomalie autozomală.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Anulată) – probă anulată de utilizator.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Invalidată) – proba a eșuat la CC sau a fost invalidată de utilizator.</li> <li>• <b>NA</b> (Nu se aplică) – categoria nu se aplică probei.</li> </ul>
anomaly_description	Șirul stil ISCN care descrie toate anomaliile care se pot raporta. Anomaliile multiple sunt separate prin punct și virgulă.	<p><b>DETECTED</b> (Detectată): urmată de șiruri separate prin punct și virgulă (consultați <i>Regulile de descriere a anomaliilor</i> la pagina 44).</p> <p>sau <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Nicio anomalie detectată)   <b>NA</b> (Nu se aplică)   <b>INVALIDATED</b> (Invalidată)   <b>CANCELLED</b> (Anulată).</p>
qc_flag	Rezultatele analizei CC. Doar valorile qc_flag pentru WARNING (Avertizare) și PASS (Succes) raportează rezultate. Toate celelalte valori nu raportează rezultatele.	<p>Una dintre următoarele variante:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PASS</b> (Succes)</li> <li>• <b>WARNING</b> (Avertizare)</li> <li>• <b>FAIL</b> (Eșec)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Anulată)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Invalidată)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b> (Succes NTC)</li> </ul>

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
qc_reason	CC eșuat sau informații de avertizare.	<p>Una dintre următoarele variante:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (Niciuna) (starea CC = PASS (Succes))</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (Anomalii multiple detectate) (starea CC = WARNING (Avertizare))</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (iFACT eșuat)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Datele nu se încadrează în intervalul prevăzut)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Distribuirea dimensiunii fragmentului nu se încadrează în intervalul prevăzut)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Datele Flow Cell nu se încadrează în intervalul prevăzut)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (Nu s-a putut estima fracția fetală)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Datele de secvențiere nu se încadrează în intervalul prevăzut)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (Date neprevăzute)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (Probă NTC cu acoperire mare)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Anulată)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Invalidată)</li> </ul>
ff	Fracție fetală estimată.	Procent de ADN liber circulant din proba de la făt, rotunjit la cel mai apropiat număr întreg. Rezultatele mai mici de 1% sunt prezentate drept < 1%.



## Regulile de descriere a anomaliilor

Dacă analiza software-ului de testare VeriSeq NIPT v2 identifică o anomalie, câmpul `anomaly_description` din Raportul NIPT afișează valoarea DETECTED (Detectat), urmată de un șir de text. Acest text descrie toate anomaliile care se pot raporta, în funcție de stilul stabilit de International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (Comitetul internațional permanent pentru nomenclatura citogenetică – ISCN). Șirul conține mai multe elemente separate prin punct și virgulă. Fiecare element reprezintă o trisomie sau o monosomie într-un autozom, într-o aneuploidie a cromozomilor sexuali sau o deleție sau o duplicare parțială.

Elementele de trisomie și monosomie sunt notate `+<chr>` și respectiv `-<chr>`, unde `<chr>` reprezintă numărul cromozomului.

De exemplu, o probă cu trisomie pe cromozomul 5 apare după cum urmează:

+5

O probă cu monosomie pe cromozomul 6 apare după cum urmează:

-6

Aneuploidiile cromozomilor sexuali folosesc notația standard, cu patru valori posibile:

- ▶ XO – pentru monosomie pe cromozomul X.
- ▶ XXX – pentru trisomie pe cromozomul X.
- ▶ XXY – pentru 2 cromozomi X la sexul masculin.
- ▶ XYY – pentru 2 cromozomi Y la sexul masculin.

Delețiile sau duplicările parțiale se raportează doar pentru autozomi și apar doar în screeningurile la nivel de genom. Sintaxa unei deleții sau duplicări parțiale este `<type><chr>(<start band><end band>)`, unde:

- ▶ `<type>` reprezintă tipul de eveniment, fie del pentru ștergere, fie dup pentru duplicare.
- ▶ `<chr>` reprezintă numărul cromozomului.
- ▶ `<start band>` reprezintă banda citogenetică ce conține începutul evenimentului.
- ▶ `<end band>` reprezintă banda citogenetică ce conține finalul evenimentului.

De exemplu, o deleție sau duplicare parțială în care banda citogenetică dintre p14 și q15 de pe cromozomul 22 are o duplicare apare după cum urmează:

dup (22) (p14q15)

Câmpul `anomaly_description` respectă trei reguli de ordonare:

- 1 Elementele sunt ordonate în funcție de numărul cromozomului, indiferent dacă este vorba despre un cromozom integral sau o deleție sau duplicare parțială. O aneuploidie a cromozomilor sexuali, dacă există, este afișată ultima.
- 2 Pentru delețiile sau duplicările parțiale din cadrul aceluiași cromozom, delețiile sunt afișate înaintea duplicărilor.
- 3 Delețiile sau duplicările parțiale de același tip din cadrul aceluiași cromozom sunt ordonate în funcție de baza de pornire, care apare în Raportul suplimentar.

## Mesaje privind motivul CC

Coloana qc\_reason din Raportul NIPT prezintă o denaturare a CC sau un avertisment când rezultatele analizei nu se încadrează în intervalul prevăzut pentru o metrică CC analitică. Denaturările CC determină eliminarea completă a rezultatelor privind aneuploidia cromozomilor, clasificarea în funcție de sex, rezultatele suplimentare ale raportului și estimărilor fracției fetale, care corespund următoarelor câmpuri NIPT Report (Raport NIPT): class\_auto, class\_sx, anomaly\_description și ff.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	Acțiune recomandată
FAILED iFACT (iFACT eșuat)	Test individual de încredere pentru aneuploidia fetală (iFACT) – metrica CC care combină estimările fracției fetale cu metricile ciclului asociate cu acoperirea pentru a determina dacă sistemul prezintă încrederea statistică pentru a apela o anumită probă.	Reprocesați proba.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Abaterea standard față de acoperirea euploidelor nu este în conformitate cu distribuția datelor învățate. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a probei.	Reprocesați proba.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Distribuția dimensiunii fragmentului nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Distribuția dimensiunii fragmentului nu este în conformitate cu distribuția datelor învățate. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a probei.	Reprocesați proba.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele Flow Cell nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Datele celulei de măsură nu sunt în conformitate cu distribuția datelor învățate. Poate fi determinată de o eroare la configurarea celulei de măsură.	Reprocesați proba.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Nu s-a putut estima fracția fetală)	Nu s-a putut realiza o estimare validă a fracției fetale.	Reprocesați proba.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Datele de secvențiere nu se încadrează în intervalul prevăzut)	Datele de secvențiere a intrării nu sunt în conformitate cu distribuția datelor învățate. Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a probei.	Secvențiați din nou celula de măsură.
UNEXPECTED DATA (Date neprevăzute)	Raportul generează o problemă de CC care nu corespunde niciunui din celelalte motive CC prezentate în acest tabel.	Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Anomalii multiple detectate)	În probă sunt detectate două sau mai multe anomalii ce pot fi raportate (inclusiv aneuploidii cromozomiale și deleții sau duplicări parțiale). Detectarea anomaliilor multiple poate indica o gestionare eronată a probei sau un eveniment mai rar, cum ar fi afecțiunile maligne la mamă. Acest mesaj este un avertisment. Nu reprezintă o denaturare a CC. Rezultatele sunt raportate astfel încât să puteți vedea anomaliile detectate. Cu toate acestea, este posibil să trebuiască să reprocesați proba.	Reprocesați proba.

Mesaj privind motivul CC	Descriere	Acțiune recomandată
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Probă NTC cu acoperire mare)	Acoperire mare detectată pentru o probă NTC (niciun material ADN prevăzut). Poate fi determinată de contaminare sau de procesarea incorectă a probei.	Reprocesați proba.
CANCELLED (Anulată)	Proba a fost anulată de un utilizator.	Nu se aplică.
INVALIDATED (Invalidată)	Proba a fost invalidată de un utilizator.	Nu se aplică.

## Raportul suplimentar

Raportul suplimentar conține date pentru metricile suplimentare în funcție de lot, probă sau regiune. În acest raport, fiecare rând reprezintă o metrică. Mai multe metrici se aplică aceluiași lot ori aceleiași probe sau regiuni.

Fișierul separat prin tabulatori are șase coloane, așa cum se descrie în tabelul de mai jos.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
batch_name	Denumirea lotului relevant.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sample_barcode	Codul de bare pentru probă.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
		<b>NA</b> (nu se aplică) pentru metricile per lot.
region	Fie întregul cromozom, fie o descriere a regiunii deleției sau duplicării parțiale.	Pentru metricile regiunii cromozomiale, chr și numărul cromozomului (de ex., <b>chr21</b> ). Metricile regiunii cu deleție sau duplicare parțială sunt afișate așa cum se explică în <a href="#">Regulile de descriere a anomaliilor la pagina 44</a>
		<b>NA</b> (nu se aplică) – pentru metricile per lot sau per probă.
metric_name	Denumirea metricii descrise.	<i>Consultați Metricile raportului suplimentar.</i>
metric_value	Valoarea metricii.	<i>Consultați Metricile raportului suplimentar.</i>

## Metricile raportului suplimentar

Raportul suplimentar conține date pentru următoarele metrici. Fiecare metrică apare pentru fiecare lot, probă sau regiune.

Metricile pentru cromozomul X apar doar dacă selectați opțiunile privind cromozomii sexuali Yes (Da) sau SCA.

Intervalele de valori apar ca Minimum Value, Maximum Value (Valoare minimă, valoare maximă) înconjurate de paranteze rotunde sau drepte. Parantezele rotunde indică faptul că este exclusă o valoare limită din interval, în timp ce parantezele drepte indică faptul că în interval este inclusă o valoare limită. Inf este abrevierea pentru infinit.

Denumirea metricii	Frecvență	Descriere
genome_ assembly	Per lot	Sistemul de coordonate pentru alinierea datelor de secvențiere și a coordonatelor regiunii de raportare. Întotdeauna <b>GRCh37</b> pentru soluția VeriSeq NIPT v2.
frag_size_ dist	Per probă	Abaterea standard a diferențelor dintre distribuțiile cumulative ale dimensiunii fragmentelor reale și prevăzute.
fetal_fraction	Per probă	Fracția fetală raportată.
NCV_X	Per probă	Valoarea cromozomială normalizată pentru cromozomul X. Apare doar dacă opțiunea de raportare a cromozomilor sexuali o permite. În caz contrar, această metrică apare drept NOT TESTED (Netestată).
NCV_Y	Per probă	Valoarea cromozomială normalizată pentru cromozomul Y. Apare doar dacă opțiunea de raportare a cromozomilor sexuali o permite. În caz contrar, această metrică apare drept NOT TESTED (Netestată).
number_of_ cnv_events	Per probă	Numărul de regiuni cu deleții sau duplicare parțială detectate în probă.
non_ excluded_ sites	Per probă	Numărul de citiri rămase după filtrare, care sunt contorizate pentru analiză.
region_ classification	Per regiune	Clasificarea regiunii de către sistem în același format cu câmpul anomaly_description din raportul NIPT. Pentru cromozomul X, dacă nu s-a detectat nicio anomalie a cromozomilor sexuali, clasificarea regiunii va corespunde valorii class_sx din raportul NIPT. Opțiuni pentru valoare: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>DETECTED</b> (Detectată): urmată de șiruri separate prin punct și virgulă (consultați <i>Reguliile de descriere a anomaliilor la pagina 44</i>).</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Nicio anomalie detectată)</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (Nicio anomalie detectată – XX)</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (Nicio anomalie detectată – XY)</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (Nu se raportează)</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (Cromozomul Y este prezent)</li> <li>• <b>CHR Y NOT PRESENT</b> (Cromozomul Y nu este prezent)</li> </ul>
chromosome	Per regiune	Simbolul cromozomului.
start_base	Per regiune	Prima bază inclusă în regiune.
end_base	Per regiune	Ultima bază inclusă în regiune.
start_ cytoband	Per regiune	Banda citogenetică a primei baze incluse în regiune.
end_ cytoband	Per regiune	Banda citogenetică a ultimei baze incluse în regiune.
region_size_ mb	Per regiune	Dimensiunea regiunii în mega baze.
region_llr_ trisomy	Per regiune	Scorul LLR (raport de probabilitate logaritmică) pentru trisomie pentru regiune. Indică dovezile pentru trisomie, comparativ cu dovezile pentru nicio modificare (disomie). O trisomie este definită dacă scorul LLR depășește un anumit prag prestabilit. Pentru delețiile sau duplicările parțiale, această metrică apare doar dacă tipul este o creștere (dup). În mod contrar, această metrică apare drept NA (nu se aplică).

Denumirea metricii	Frecvență	Descriere
region_llr_monosomy	Per regiune	Scorul LLR pentru monosomie pentru respectiva regiune. Indică dovezile pentru monosomie, comparativ cu dovezile pentru nicio modificare (disomie). O monosomie este definită dacă scorul LLR depășește un anumit prag prestabilit. Pentru delețiile sau duplicările parțiale, această metrică apare doar dacă tipul este o scădere (del). În mod contrar, această metrică apare drept NA (nu se aplică). Această metrică apare drept NOT TESTED (Netestată) dacă alegeți să efectuați tipul de screening de bază.
region_t_stat_long_reads	Per regiune	Statistica t pentru regiunea respectivă. Statistica t este diferența de acoperire dintre regiune și restul genomului, comparativ cu variația din cadrul probei. Aceasta este o metrică semnal-la-zgomot care include caracterul detectabil al oricărei schimbări de acoperire din regiune. „long_reads” indică faptul că acoperirea utilizată pentru această statistică t include întreaga gamă de dimensiuni ale fragmentelor folosită în analiză. Statistica t este combinată cu fracția fetală estimată pentru probă pentru a genera scorurile LLR.
region_mosaic_ratio	Per regiune	Proporția de material fetal care este aneuploid. Această metrică se bazează pe raportul dintre fracția fetală dedusă din acoperirea regiunii și fracția fetală a probei. În probele cu fracții fetale aproape de zero, rapoartele mozaic pot avea valori negative din cauza variabilității estimării fracției fetale a probei folosite pentru calcularea acestora.
region_mosaic_llr_trisomy	Per regiune	Scorul LLR pentru trisomie calculat folosind fracția fetală dedusă din acoperirea regiunii în locul fracției fetale pentru probă. Pentru delețiile sau duplicările parțiale, această metrică apare doar dacă tipul este o creștere (dup). În caz contrar, această metrică apare drept NA (nu se aplică).
region_mosaic_llr_monosomy	Per regiune	Scorul LLR pentru monosomie calculat folosind fracția fetală dedusă din acoperirea regiunii în locul fracției fetale pentru probă. Pentru delețiile sau duplicările parțiale, această metrică apare doar dacă tipul este o scădere (del). În caz contrar, această metrică apare drept NA (nu se aplică). Această metrică apare drept NOT TESTED (Netestată) dacă alegeți să efectuați tipul de screening de bază.

## Raportul de invalidare a probei

Sistemul generează un Raport de invalidare a probei pentru fiecare probă invalidată sau eșuată.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sample_barcode	Cod de bare unic pentru proba invalidată.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea probei.	Până la 512 caractere.
operator	Numele de utilizator al operatorului care a invalidat sau care a făcut să eșueze proba.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
timestamp	Data și ora invalidării probei.	Marcajul temporal ISO 8601

## Raportul de anulare a probei

Sistemul generează un Raport de anulare a probei pentru fiecare probă anulată.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sample_barcode	Cod de bare unic pentru proba anulată.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru anularea probei.	Până la 512 caractere.
operator	Numele de utilizator al operatorului care a anulat proba.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
timestamp	Data și ora anulării probei.	Marcajul temporal ISO 8601

## Raportul de solicitare privind retestarea grupului

Raportul de solicitare privind retestarea grupului indică faptul că un grup nevalidat poate fi cumulat din nou. Sistemul generează un Raport de solicitare privind retestarea grupului când este invalidată prima din cele două rulări de secvențiere posibile (grupuri) pentru respectivul tip de grup.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
pool_type	Tipul grupului.	O literă dintre următoarele: A, B, C sau E.
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea grupului anterior.	Până la 512 caractere.
timestamp	Data și ora solicitării.	Marcajul temporal ISO 8601

## Rapoartele de proces

### Raportul de inițiere a lotului

Sistemul generează un Raport de inițiere a lotului când un lot este inițiat și validat cu succes, înainte de izolarea plasmii.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sample_barcode	Cod de bare unic al probei.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sample_type	Tipul de probă al codului de bare pentru probă.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• singleton (element unic)</li> <li>• control</li> <li>• twin (geamă)</li> <li>• ntc</li> </ul>
well (godeu)	Godeu asociat cu o probă.	Literele de la A-H urmate de un număr între 1-12.
assay	Denumirea testării.	Până la 100 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
method_ version	Versiunea metodei de automatizare a testării.	Până la 100 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu, punct sau cratimă.
workflow_ manager_ version	Versiunea Managerului de flux de lucru asociat lotului.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu, punct sau cratimă.

## Raportul de invalidare a lotului

Sistemul generează un Raport de invalidare a lotului când lotul este invalidat sau eșuat.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_ name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea lotului.	Până la 512 caractere.
operator	Inițialele operatorului care invalidează lotul.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
timestamp	Data și ora invalidării lotului.	Marcajul temporal ISO 8601

## Raportul privind proba din bibliotecă

Sistemul generează un Raport privind proba din bibliotecă la denaturarea sau invalidarea lotului, la finalizarea reușită a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sample_ barcode	Cod de bare unic al probei.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
qc_status	Starea probei după finalizarea pașilor de testare.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pass (Succes)</li> <li>• fail (Eșec)</li> </ul>
qc_reason	Motivul pentru statutul CC.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
starting_ volume	Volumul inițial al eprubetei de colectare a sângelui în ml la momentul izolării plasmei.	Orice număr pozitiv.
index	Index asociat cu o probă.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
ccn_library_ pg_ul	Concentrația bibliotecii în pg/μl.	Orice număr pozitiv.
plasma_ isolation_ comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează izolarea plasmei (text liber).	Până la 512 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
cfdna_ extraction_ comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează extragerea ADN-ului liber circulant (text liber).	Până la 512 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
library_prep_ comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează pregătirea bibliotecii (text liber).	Până la 512 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
quantitation_ comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează cuantificarea (text liber).	Până la 512 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.



## Raportul privind reactivul bibliotecii

Sistemul generează un Raport privind reactivul bibliotecii la denaturarea sau invalidarea lotului, la finalizarea reușită a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
process	Numele procesului, în formatul PROCESS:sub-process.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (Izolare) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> (Extragere) – setup, chemistry, data_transact.</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (Bibliotecă) – setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li>• <b>QUANT</b> (Cuantificare) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li>• <b>POOLING</b> (GRUPARE) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>
reagent_name	Nume reactiv.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
lot	Codul de bare pentru reactiv.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
expiration_date	Data de expirare în formatul producătorului.	Până la 100 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu, două puncte, bară oblică spre dreapta sau cratimă.
operator	Numele de utilizator al operatorului.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
initiated	Marcaj temporar de inițiere asociat reactivului.	Marcajul temporal ISO 8601

## Raportul privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă

Sistemul generează un Raport privind echipamentele de laborator pentru bibliotecă (Library Labware Report) la eșecul sau invalidarea lotului, la finalizarea reușită a bibliotecii și la finalizarea cu succes a cuantificării.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
labware_name	Denumirea echipamentelor de laborator.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
labware_barcode	Cod de bare pentru echipamentele de laborator.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
initiated	Marcaj temporal de inițiere asociat echipamentelor de laborator.	Marcajul temporal ISO 8601

## Raportul privind cuantificarea bibliotecii

Sistemul generează un Raport privind cuantificarea bibliotecii la finalizarea reușită a cuantificării.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
quant_id	Identificare numerică.	Numere pozitive.
instrument	Numele instrumentului de cuantificare (text liber).	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
standard_r_squared	R la pătrat.	Orice număr pozitiv.
standard_intercept	Interceptare.	Orice număr.
standard_slope	Pantă.	Orice număr.
median_ccn_pg_ul	Concentrație medie a probei.	Orice număr pozitiv.
qc_status	Starea CC pentru cuantificare.	<ul style="list-style-type: none"> <li>pass (Succes)</li> <li>fail (Eșec)</li> </ul>
qc_reason	Descrierea motivului denaturării, dacă există.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
initiated	Marcaj temporar de inițiere asociat cuantificării.	Marcajul temporal ISO 8601

## Jurnal de proces pentru bibliotecă

Sistemul generează un Jurnal de proces pentru bibliotecă la începutul și la finalul sau la denaturarea fiecărui proces pentru lot, la denaturarea sau invalidarea lotului și la încheierea analizei (generată pentru fiecare grup).

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
process	Numele procesului pentru lot, în formatul PROCESS:sub-process.	<b>ISOLATION</b> (Izolare) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> (Extragere) – setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (Bibliotecă) – setup, chemistry, data_transact, complete. <b>QUANT</b> (Cuantificare) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> (GRUPARE) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
operator	Inițialele operatorului.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
instrument	Numele instrumentului.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
started	Data și ora de începere a procesului pentru lot.	Marcajul temporal ISO 8601
finished	Data și ora de finalizare sau denaturare a procesului pentru lot.	Marcajul temporal ISO 8601

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
status	Lotul curent.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• completed (finalizat)</li> <li>• failed (nereușit)</li> <li>• started (început)</li> <li>• aborted (abandonat)</li> </ul>

## Raportul privind grupul

Sistemul generează un Raport privind grupul la finalizarea cu succes a bibliotecii, la eșecul lotului și la invalidarea lotului, dacă evenimentul survine după inițierea grupării.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sample_barcode	Cod de bare unic al probei.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
pool_barcode	Cod de bare pentru grup asociat cu o probă.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
pool_type	Tip de grup asociat cu o probă.	O literă dintre următoarele: A, B, C sau E.
pooling_volume_ul	Volumul de grupare în μl.	Orice număr pozitiv.
pooling_comments	Comentariile utilizatorului când se efectuează gruparea (text liber).	Până la 512 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.

## Raportul de invalidare a grupului

Sistemul generează un Raport de invalidare a grupului când grupul este invalidat.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
pool_barcode	Codul de bare pentru grup al grupului invalidat.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
reason	Motivul furnizat de utilizator pentru invalidarea grupului.	Până la 512 caractere.
operator	Inițialele operatorului care a invalidat grupul.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
timestamp	Data și ora invalidării grupului.	Marcajul temporal ISO 8601

## Raportul de secvențiere

Sistemul generează un Raport de secvențiere pentru rularea de secvențiere când secvențierea se încheie sau expiră.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
pool_ barcode	Cod de bare pentru grup asociat cu rularea de secvențiere.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
instrument	Numărul de serie al sistemului de secvențiere.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
flowcell	Flow Cell asociat cu rularea de secvențiere.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
software_ version	Concatenarea aplicației/versiunii software folosită pentru a genera datele în sistemul de secvențiere.	Caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, bară oblică spre dreapta, punct, două puncte, punct și virgulă sau cratimă.
run_folder	Numele folderului rulării de secvențiere.	Caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
sequencing_ status	Starea rulării de secvențiere.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• completed (finalizat)</li> <li>• timed out (expirat)</li> <li>• failed (nereușit)</li> </ul>
qc_status	Starea CC pentru rularea de secvențiere.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pass (Succes)</li> <li>• fail (Eșec)</li> <li>• error (Eroare)</li> </ul>
qc_reason	Motivele CC pentru eșecul CC, valori separate prin punct și virgulă.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere, spațiu sau cratimă.
cluster_ density	Densitatea grupului de celule (mediana per Flow Cell în toate dalele).	Orice număr pozitiv.
pct_q30	Baze procentuale peste Q30.	Orice număr pozitiv.
pct_pf	Citirile procentuale ale filtrului de trecere.	Orice număr pozitiv.
phasing	Etapizare.	Orice număr pozitiv.
prephasing	Preetapizare.	Orice număr pozitiv.
predicted_ aligned_ reads	Citirile aliniate prevăzute.	Orice număr pozitiv.
started	Marcajul temporal asociat cu inițierea secvențierii.	Marcajul temporal ISO 8601
completed	Marcajul temporal asociat cu finalizarea secvențierii.	Marcajul temporal ISO 8601

## Raportul privind eșecul analizei

Sistemul generează un Raport privind eșecul analizei când numărul maxim de încercări de analiză nu este suficient pentru rularea de secvențiere.

Coloană	Descriere	Opțiuni pentru valoare
batch_name	Denumire lot.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
pool_ barcode	Cod de bare pentru grup asociat cu analiza eșuată.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
flowcell	Cod de bare pentru Flow Cell asociat cu analiza eșuată.	Până la 36 de caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici, caracter de subliniere sau cratimă.
sequencing_ run_folder	Folderul Sequencing Run (Rulare de secvențiere) asociat cu analiza eșuată.	Caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici sau caracter de subliniere.
analysis_ run_status	Starea Sequencing Run (Rulare de secvențiere) asociată cu analiza eșuată.	Caractere alfanumerice cu litere mari și litere mici sau caracter de subliniere.
timestarted	Marcajul temporal asociat cu inițierea analizei.	Marcajul temporal ISO 8601
timefinished	Marcajul temporal asociat cu analiza eșuată.	Marcajul temporal ISO 8601

# Anexa C Depanare

Introducere .....	57
Notificările de la software-ul de testare .....	58
Probleme de sistem .....	66
Teste de procesare a datelor .....	66

## Introducere

Asistența pentru depanarea Soluției VeriSeq NIPT v2 cuprinde:

- ▶ Notificările de la software-ul de testare și notificările de sistem.
- ▶ Acțiunile recomandate pentru problemele de sistem.
- ▶ Instrucțiunile pentru efectuarea analizelor preventive și eșuate folosind datele de testare preinstalate.

## Notificările de la software-ul de testare

Această secțiune descrie notificările de la software-ul de testare:

### Notificările de progres

Notificările de progres indică progresul normal al executării testării. Aceste notificări sunt înregistrate drept „Activities” (Activități) și nu necesită nicio acțiune din partea utilizatorului.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Batch initiation (Inițiere lot)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a creat un lot nou.	Activitate	Da	Nu se aplică.
Batch Library Complete (Biblioteca lotului este finalizată)	Pregătirea bibliotecii	Biblioteca finalizată pentru lotul curent.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Pool Complete (Grup finalizat)	Pregătirea bibliotecii	Grupul a fost generat dintr-un lot.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing Started (Secvențiere începută)	Secvențiere	Sistemul a detectat un folder nou cu date de secvențiere.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing QC passed (CC pentru secvențiere reușit)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere s-a încheiat și verificarea CC pentru secvențiere a reușit.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Sequencing Run Associated With Pool (Ciclu de secvențiere asociat grupului)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere a fost asociat cu succes cu un grup cunoscut.	Activitate	Nu	Nu se aplică.
Analysis Started (Analiză începută)	Analiză	Analiza a început pentru ciclul de secvențiere specificat.	Activitate	Da	Nu se aplică.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analiză finalizată, raport NIPT generat)	După analiză	Analiza s-a încheiat și au fost generate rapoartele.	Activitate	Da	Nu se aplică.

## Notificările de invalidare

Notificările de invalidare indică evenimentele care apar în sistem din cauza invalidării de către utilizator a unui lot sau a unui grup cu ajutorul Managerului flux de lucru. Aceste notificări sunt înregistrate drept „Notices” (Note) și nu necesită nicio acțiune din partea utilizatorului.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Pool Invalidation (Invalidarea grupului)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat un lot.	Notă	Da	Nu se aplică.
Pool Invalidation – Repool (Invalidarea grupului – regrupare)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat primul grup posibil (de un anumit tip) pentru lot.	Notă	Da	Nu se aplică.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Invalidarea grupului – utilizați a doua parte alicotă)	Pregătirea bibliotecii	Utilizatorul a invalidat primul grup posibil (de un anumit tip) pentru lot.	Notă	Da	Nu se aplică.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Secvențiere completă, grup invalidat)	Secvențiere	Rularea de secvențiere este finalizată, dar grupul a fost invalidat de utilizator.	Notă	Da	Nu se aplică.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (CC pentru secvențiere reușit – toate probele sunt nevalide)	CC pentru secvențiere	Verificarea CC pentru rularea de secvențiere este finalizată, dar toate probele sunt nevalide.	Notă	Da	Nu se aplică.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analiză completă, grup invalidat)	După analiză	Analiza este finalizată, dar grupul a fost invalidat de utilizator.	Notă	Da	Nu se aplică.



## Notificările privind erorile recuperabile

Erorile recuperabile sunt stări din care Software-ul de testare VeriSeq NIPT se poate recupera când utilizatorul urmează acțiunea recomandată. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Missing Instrument Path (Cale de instrument lipsă)	Secvențiere	Sistemul nu poate localiza/nu se poate conecta la un folder de secvențiere extern.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i></li> <li>Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Sequencing (Spațiu insuficient pe disc pentru secvențiere)	Secvențiere	Sistemul a detectat un folder nou cu date de secvențiere, dar estimează că nu există suficient spațiu pe disc pentru date.	Alertă	Da	<ol style="list-style-type: none"> <li>Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i>.</li> <li>Eliberați spațiu de pe disc sau efectuați o copie de rezervă a datelor. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i>.</li> </ol>
Sequencing Run Invalid Folder (Folder invalid pentru rularea de secvențiere)	Secvențiere	Caractere nevalide în folderul Sequencing Run (Rulare de secvențiere).	Avertizare	Da	Folderul pentru rularea de secvențiere a fost redenumit incorect. Redenumiți rularea cu un nume valid.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (A început secvențierea, dar lipsește fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Software-ul nu a detectat fișierul care conține codul de bare pentru grup timp de 30 de minute după începerea secvențierii.	Avertizare	Da	Posibilă eroare la sistemul de secvențiere sau NAS. Verificați configurația sistemului de secvențiere și conexiunea la rețea. Sistemul va continua să caute fișierul cu codul de bare pentru grup până la finalizarea secvențierii.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Nu se poate verifica finalizarea rulării de secvențiere)	Secvențiere	Software-ul nu a putut citi fișierul cu starea de finalizare a rulării din folderul de secvențiere.	Avertizare	Da	Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Missing Sample Attributes (Lipsește atributul probei)	Pre-analizare	Software-ul nu a putut găsi o definiție pentru tipul de probă, opțiunea privind cromozomii sexuali sau tipul de screening pentru unele dintre probe.	Notă	Da	Nu s-au furnizat unul sau mai multe atribute pentru proba specificată. Introduceți atributele probei care lipsește în Managerul flux de lucru sau invalidați proba pentru a permite software-ului să continue.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Sample Sheet Generation failed (Generarea fișei de probă nu a reușit)	Pre-analizare	Software-ul nu a reușit să genereze fișa de probă.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> <li>Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i>. Dacă spațiul este redus, eliberați din spațiul de pe disc sau efectuați o copie de rezervă a datelor. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i>.</li> <li>Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i>.</li> <li>Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.</li> </ul>
Unable to check disk space (Nu se poate verifica spațiul de pe disc)	Pre-analizare	Software-ul nu a putut verifica spațiul de pe disc.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate ID acțiune 2 la pagina 64</i>.</li> <li>Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Analysis (Spațiu insuficient pe disc pentru analiză)	Pre-analizare	Software-ul a detectat că nu există suficient spațiu pe disc pentru a începe o nouă rulare de analiză.	Alertă	Da	Eliberați spațiu de pe disc sau efectuați o copie de rezervă a datelor. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate ID acțiune 3 la pagina 65</i> .
Unable to launch Analysis Pipeline (Nu se poate lansa rețeaua de analiză)	Pre-analizare	Software-ul nu a putut să înceapă o rulare de analiză pentru folderul de secvențiere dat.	Alertă	Da	Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Permisiunea de citire/scriere a folderului de secvențiere a eșuat)	Pre-analizare	Testarea software care verifică permisiunea de citire/scriere pentru folderul rulării de secvențiere a eșuat.	Avertizare	Da	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i>.</li> <li>Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.</li> </ul>
Analysis Failed – Retry (Analiza a eșuat – reîncercați)	Analiză	Analiza a eșuat. Se încearcă din nou.	Notă	Da	Niciuna
Results Already Reported (Rezultatele au fost deja raportate)	Sistem	Software-ul a determinat că s-a generat deja un raport NIPT pentru tipul de grup curent.	Activitate	Da	Niciuna

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Unable to deliver email notifications (Nu se pot trimite notificări prin e-mail)	Sistem	Sistemul nu poate trimite notificări prin e-mail.	Avertizare	Nu se aplică	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Verificați configurarea e-mailului definită în sistem pentru a vedea dacă este validă. Consultați instrucțiunile din <i>Configurarea notificărilor prin e-mail de la sistem la pagina 28</i>.</li> <li>2. Trimiteți un e-mail de testare. Consultați instrucțiunile din <i>Configurarea notificărilor prin e-mail de la sistem la pagina 28</i>.</li> <li>3. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.</li> </ol>
Time Skew Detected (Decalaj orar detectat)	Pregătirea bibliotecii	Software-ul a detectat un decalaj orar de peste 1 minut între marcajul temporal furnizat de Managerul flux de lucru și ora locală a serverului.	Avertizare	Nu	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Verificați ora locală de pe computerul pe care este instalat Manager flux de lucru.</li> <li>2. Verificați ora locală a serverului local raportată în interfața web cu utilizatorul (fila Server Status (Stare server)).</li> </ol>

## Notificările privind erorile nerecuperabile

Erorile nerecuperabile sunt probleme care ajung la un stadiu terminal, unde nicio altă acțiune nu poate relua efectuarea testării.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Batch Failure (Denaturare lot)	Pregătirea bibliotecii	CC pentru lot nu a reușit.	Notă	Da	Reporniți placa bibliotecii.
Report Generating Failure (Raportarea denaturării generării)	Raportare	Sistemul nu a putut genera un raport.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Verificați spațiul disponibil pe disc. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i>. Dacă spațiul este limitat, eliberați din spațiul de pe disc sau faceți backup pentru date. Consultați <i>Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</i>.</li> <li>• Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.</li> </ul>
Failed to Parse Run Parameters file (Nu s-a putut parcurge fișierul cu parametrii pentru ciclu)	Secvențiere	Sistemul nu a putut deschide/parcurge fișierul RunParameters.xml.	Avertizare	Da	Fișierul RunParameters.xml este corupt. Verificați configurația sistemului de secvențiere și secvențiați din nou grupul.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Unrecognized Run Parameters (Parametri de ciclu nerecunoscuți)	Secvențiere	Software-ul a citit parametri de ciclu care nu sunt compatibili.	Avertizare	Da	Software-ul nu a putut să construiască parametrii ciclului de secvențiere pentru fișierul de configurare a sistemului de secvențiere. Verificați configurația sistemului de secvențiere și secvențiați din nou grupul.
Invalid Run Parameters (Parametri de ciclu nevalizi)	Secvențiere	Software-ul a citit parametri de ciclu necesari care nu sunt compatibili cu testarea.	Avertizare	Da	Verificarea compatibilității software-ului nu a reușit. Verificați configurația sistemului de secvențiere și secvențiați din nou grupul.
No Pool Barcode found (Nu s-a găsit niciun cod de bare pentru grup)	Secvențiere	Software-ul nu a putut să asocieze celula flow cell pentru ciclul de secvențiere cu un cod de bare pentru grup cunoscut.	Avertizare	Da	Este posibil să se fi introdus greșit codul de bare pentru grup. Secvențiați din nou grupul.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (S-a încheiat secvențierea, dar lipsește fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere a fost încheiat, dar fișierul care conține codul de bare pentru grup nu a fost detectat.	Alertă	Da	Posibilă eroare a sistemului de secvențiere. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor.
Unable to read Pool Barcode File (Nu se poate citi fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Fișierul care conține codul de bare pentru grup este corupt.	Alertă	Da	Posibilă eroare la sistemul de secvențiere sau rețea. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor.
Pool Barcode File Mismatch (Neconcordanță la fișierul cu codul de bare pentru grup)	Secvențiere	Fișierul cu codul de bare pentru grup detectat face trimitere la un alt ID al celulei de măsurare decât cel asociat ciclului de secvențiere.	Alertă	Da	Posibilă eroare a sistemului de secvențiere. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor.
Sequencing Timed Out (Secvențierea a expirat)	Secvențiere	Ciclul de secvențiere nu a fost finalizat într-un anumit interval.	Avertizare	Da	Verificați sistemul de secvențiere și conexiunea la rețea. Secvențiați din nou grupul.
Sequencing QC files generation failed (Generarea fișierelor CC de secvențiere nu a reușit)	CC pentru secvențiere	Ciclul de secvențiere este finalizat, dar fișierele CC interoperaționale sunt corupte.	Alertă	Da	Verificați sistemul de secvențiere și conexiunea la rețea. Secvențiați din nou grupul.
Sequencing QC failed (CC pentru secvențiere nu a reușit)	CC pentru secvențiere	Ciclul de secvențiere s-a încheiat și verificarea CC pentru secvențiere nu a reușit.	Notă	Da	Secvențiați din nou grupul.

Notificare	Pas	Când	Nivel de alertă	E-mail	Acțiune recomandată
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analiză denaturată pentru numărul maxim de încercări)	Analiză	Nu a reușit nicio încercare de analiză. Nu trebuie reîncercat.	Avertizare	Da	Secvențiați al doilea grup.
Analysis Post-Processing Failed (Post-procesarea analizei nu a reușit)	După analiză	Software-ul nu a reușit să post-procezeze rezultatele analizei.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați <a href="#">Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</a>.</li> <li>Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.</li> </ul>
Analysis Upload Failed (Încărcarea analizei nu a reușit)	După analiză	Software-ul nu a reușit să încarce rezultatele analizei în baza de date.	Alertă	Da	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dacă utilizați o NAS, verificați conexiunea la rețea. Consultați <a href="#">Proceduri de acțiune recomandate la pagina 64</a>.</li> <li>Posibilă eroare de hardware. Reporniți serverul. Dacă problema persistă, trimiteți un e-mail departamentului de asistență tehnică Illumina.</li> </ul>

## Proceduri de acțiune recomandate

ID acțiune	Acțiune recomandată	Pași
1	Verificați conexiunea la rețea	<p>Asigurați-vă că NAS pentru stocare la distanță și computerul local sunt în aceeași rețea.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Într-o linie de comandă Windows (cmd), tastați următoarea comandă: <b>ping &lt;Server IP&gt;</b> Dacă utilizați o NAS, verificați și conexiunea la NAS.</li> <li>Asigurați-vă că nu există pachete pierdute. Dacă există pachete pierdute, contactați administratorul IT.</li> <li>Testați conexiunea: <ol style="list-style-type: none"> <li>Conectați-vă la interfața web cu utilizatorul de pe serverul local.</li> <li>Din meniul Dashboard (Tablou de bord), selectați <b>Folder</b> (Folder).</li> <li>Selectați <b>Test</b> (Testare), apoi stabiliți dacă testul a reușit. Dacă testul nu reușește, consultați <a href="#">Editarea unei unități de rețea partajate la pagina 25</a> și asigurați-vă că sunt configurate corect toate setările.</li> </ol> </li> </ol>
2	Verificați spațiul disponibil pe disc	<p>Asigurați-vă că computerul cu Windows mapează la folderul Input (Intrare) de pe serverul local. Pentru mai multe informații, consultați <a href="#">Maparea unităților de server la pagina 34</a>.</p> <p>Faceți clic dreapta pe unitatea care mapează la folderul Input (Intrare). Selectați <b>Properties</b> (Proprietăți), apoi vedeți informațiile privind spațiul liber.</p>

ID acțiune	Acțiune recomandată	Pași
3	Eliberați spațiu de pe disc/Efectuați o copie de rezervă a datelor	<p>Ilumina recomandă o copie de rezervă periodică a datelor și/sau stocarea datelor de secvențiere la nivelul serverului. Pentru mai multe informații, consultați <i>Gestionarea unei unități de rețea partajate la pagina 25</i>.</p> <p>1. Pentru datele stocate local pe serverul local:</p> <p>Asigurați-vă că computerul cu Windows mapează la folderul Input (Intrare) de pe serverul local. Pentru mai multe informații, consultați <i>Maparea unităților de server la pagina 34</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Faceți dublu clic pe folderul Input (Intrare) și introduceți acreditările pentru a-l accesa.</li> <li>Datele privind rulările de secvențiere sunt afișate cu numele folderelor corespunzând denumirilor rulărilor de secvențiere.</li> <li>Ștergeți sau efectuați o copie de rezervă a folderelor de secvențiere procesate.</li> </ol> <p>2. Pentru datele stocate pe o NAS la distanță:</p> <p>Asigurați-vă că NAS pentru stocare la distanță și computerul local sunt în aceeași rețea. Obțineți accesul la folderul de pe unitatea la distanță. Sunt necesare acreditările de acces permise de la administratorul IT.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Datele privind rulările de secvențiere sunt afișate cu numele folderelor corespunzând denumirilor rulărilor de secvențiere.</li> <li>Ștergeți sau efectuați o copie de rezervă a folderelor de secvențiere procesate.</li> </ol>

## Probleme de sistem

Problemă	Acțiune recomandată
Software-ul nu pornește.	Dacă se detectează erori când se pornește software-ul de testare, în locul ecranului Log In (Conectare) apare un rezumat al tuturor erorilor. Contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru a raporta erorile afișate.
Este necesară restaurarea bazei de date.	Dacă este necesară o restaurare de backup a unei baze de date, contactați inginerul de service pentru teren Illumina.
Se detectează devierea sistemului.	Când se detectează o deviere a sistemului, software-ul de testare nu mai procesează comunicațiile de la alte componente de sistem. Un administrator poate reseta sistemul înapoi la funcționarea normală după ce accesează starea de detectare a devierii.
Se activează alarma sistemului de control RAID.	Un administrator poate selecta butonul <b>Server alarm</b> (Alarmă de server) din fila Server Status (Starea serverului) din panoul de bord al software-ului de testare pentru a anula sunetul alarmei sistemului de control RAID. Dacă apăsați pe acest buton, contactați departamentul de Asistență tehnică Illumina pentru ajutor suplimentar.

## Teste de procesare a datelor

Seturile de date preinstalate pe serverul local permit testarea funcțională a serverului și a motorului de analiză.

### Testarea serverului

Această testare simulează o rulare de secvențiere în timp ce simulează o generare a rezultatelor analizei, fără a lansa de fapt rețeaua de analiză. Efectuați această testare pentru a vă asigura că serverul local funcționează corect și că sunt generate rapoartele și notificările prin e-mail. Durata: aproximativ 3-4 minute.

### Procedura

- 1 Deschideți directorul de intrare montat și apoi folderul TestingData.
- 2 Faceți o copie a unuia dintre următoarele foldere, care pot fi găsite în folderul TestingData:
  - ▶ Pentru datele NextSeq: 170725\_NS500110\_0382\_AHT3MYBGX2\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - ▶ Pentru datele NextSeqDx: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.
- 3 Redenumiți copia unui folder folosind un sufix \_XXX. \_XXX reprezintă un număr succesiv al rulării de testare. De exemplu, dacă există \_002 în folder, redenumiți noua copie \_003.
- 4 Mutați folderul redenumit în folderul de intrări.
- 5 Așteptați 3-5 minute să se încheie rularea. Asigurați-vă că s-au primit următoarele notificări prin e-mail:
  - a Sequencing Run Analysis Started (A început analiza rulării de secvențiere)
  - b NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT generat pentru rularea de secvențiere)

Asociați ambele rapoarte cu denumirea secvențierii atribuită folderului.

- 6 În folderul de ieșire, deschideți folderul TestData\_NS\_CopyWorkflow sau TestData\_NDx\_CopyWorkflow și căutați unul dintre următoarele rapoarte:
  - ▶ Pentru NextSeq: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_HT3MYBGX2\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - ▶ Pentru NextSeqDx: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.Dimensiunea așteptată a fișierului este de aproximativ 7 Kb.
- 7 Mutați rularea de secvențiere de testare înapoi în folderul TestingData. Această practică vă ajută să gestionați de câte ori se execută testarea secvențierii.



#### **NOTĂ**

Puteți șterge copiile vechi ale fișierelor de testare pentru a crea spațiu.

## **Rularea datelor de testare din analiza completă**

Acest test efectuează o rulare completă de analiză. Efectuați acest test dacă serverul nu procesează/analizează datele sau are o perioadă de inactivitate. Durata: aproximativ 4-5 ore.

### **Procedura**

- 1 Deschideți directorul de intrare montat și apoi folderul TestingData.
- 2 Redenumiți următorul folder, adăugând sufixul \_000: 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_FullRun. Sufixul creează un nume unic pentru fiecare ciclu de secvențiere. Dacă ciclul are deja un sufix, redenumiți folderul crescând valoarea numerică a sufixului cu 1.
- 3 Mutați folderul redenumit în folderul de intrări.
- 4 Așteptați aproximativ 4 - 5 ore pentru a se încheia analiza. Asigurați-vă că s-au primit următoarele notificări prin e-mail:
  - a Sequencing Run Analysis Started (A început analiza rulării de secvențiere)
  - b NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT generat pentru rularea de secvențiere)

Asociați ambele rapoarte cu denumirea secvențierii atribuită folderului.

- 5 În folderul de ieșire, deschideți folderul TestData\_NDx\_FullRun , apoi verificați următorul raport: TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab. Dimensiunea așteptată a fișierului este de aproximativ 7 Kb.
- 6 Mutați rularea de secvențiere de testare înapoi în folderul TestingData.



# Anexa D Resurse suplimentare

Documentația de mai jos poate fi descărcată de pe site-ul web Illumina.

Resursă	Descriere
<i>Prospect pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 (nr. document 1000000078751)</i>	Definește produsul și utilizarea preconizată și oferă instrucțiuni de utilizare și proceduri de depanare.
<i>Manualul operatorului pentru seria Microlab® STAR, ID document Hamilton 624668</i>	Prezintă informațiile de utilizare și întreținere și specificațiile tehnice pentru instrumentul automat de gestionare a lichidelor Hamilton Microlab STAR.

Accesați [paginile de asistență](#) pentru Soluția VeriSeq NIPT v2 de pe site-ul web Illumina pentru a consulta documentația, pentru a descărca software, pentru instruire online și pentru întrebări frecvente.

# Anexa E Acronime

Acronim	Definiție
BCL	Fișier de definiție a bazelor
CE-IVD	Marcaj de conformitate europeană pentru produsul de diagnosticare <i>in vitro</i> .
ADN liber circulant	ADN acelular
ADN	Acid dezoxiribonucleic
DNS	Sistem nume de domeniu
FASTQ	Format de fișier pe bază de text pentru stocarea rezultatului instrumentelor de secvențiere.
FF	Fracție fetală
FIFO	Primul venit, primul servit
iFACT	Test individual de încredere pentru aneuploidia fetală
IP	Protocol de Internet
LIMS	Sistem de management al informațiilor de laborator
LIS	Sistem de informații de laborator
LLR	Raport de probabilitate de înregistrare
MAC	Controlul accesului la fișiere media
NAS	Stocare atașată la rețea
NES	Centre care nu sunt excluse
NGS	Secvențiere de următoare generație
NIPT	Testare prenatală neinvazivă
NTC	Control fără șablon
NTP	Protocol privind ora rețelei
PF	Filtru de trecere
PQ	Calificarea procesului
CC	Controlul calității
Regex	Expresie regulată. O secvență de caractere care poate fi utilizată de algoritmi care corespund șirului pentru validarea datelor.
RTA	Analiză în timp real
RUO	Utilizare exclusiv în scop de cercetare
SCA	Aneuploidia cromozomilor sexuali
SDS	Fișe cu date de securitate
SHA1	Secure Hash Algorithm 1
SSL	Secure Sockets Layer

# Asistență tehnică

Pentru asistență tehnică, contactați departamentul Asistență tehnică al Illumina.

Site web: [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
E-mail: [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

## Numere de telefon pentru Asistență clienți Illumina

Regiune	Număr de telefon gratuit	Regional
America de Nord	+1.800.809.4566	
Australia	+1.800.775.688	
Austria	+43 800006249	+43 19286540
Belgia	+32 80077160	+32 34002973
China	400.066.5835	
Coreea de Sud	+82 80 234 5300	
Danemarca	+45 80820183	+45 89871156
Elveția	+41 565800000	+41 800200442
Finlanda	+358 800918363	+358 974790110
Franța	+33 805102193	+33 170770446
Germania	+49 8001014940	+49 8938035677
Hong Kong, China	800960230	
Irlanda	+353 1800936608	+353 016950506
Italia	+39 800985513	+39 236003759
Japonia	0800.111.5011	
Norvegia	+47 800 16836	+47 21939693
Noua Zeelandă	0800.451.650	
Regatul Unit	+44 8000126019	+44 2073057197
Singapore	+1.800.579.2745	
Spania	+34 911899417	+34 800300143
Suedia	+46 850619671	+46 200883979
Taiwan, China	00806651752	
Țările de Jos	+31 8000222493	+31 207132960
Alte țări	+44.1799.534000	

Fișe cu date de securitate (SDS) – disponibile pe site-ul web Illumina la adresa [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

Documentația produselor – disponibilă pentru descărcare de pe [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



Illumina

5200 Illumina Way

San Diego, California 92122 S.U.A.

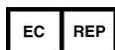
+1.800.809.ILMN (4566)

+1.858.202.4566 (în afara Americii de Nord)

techsupport@illumina.com

www.illumina.com

CE  
2797



Illumina Netherlands B.V.

Steenoven 19

5626 DK Eindhoven

The Netherlands

**Sponsor australian**

Illumina Australia Pty Ltd

Nursing Association Building

Level 3, 535 Elizabeth Street

Melbourne, VIC 3000

Australia

**A SE UTILIZA LA DIAGNOSTICAREA IN VITRO**

© 2021 Illumina, Inc. Toate drepturile rezervate.

**illumina**<sup>®</sup>